

τα Θέματα & οι Απαντήσεις
των Εισαγωγικών Εξετάσεων
των Τέκνων Ελλήνων του Εξωτερικού
& των Τέκνων των Ελλήνων
Υπαλλήλων στο Εξωτερικό

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

**ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ
& ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2000
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1°

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

1. Οι ιστόνες είναι:

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

Μονάδες 5

2. Ως ημιαυτόνομα οργανίδια χαρακτηρίζονται:

- α. τα ριβοσώματα
- β. τα χρωμοσώματα
- γ. τα μιτοχόνδρια
- δ. τα πριμοσώματα

Μονάδες 5

3. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από:

- α. βακτήρια
- β. ωάρια
- γ. ιούς
- δ. λεμφοκύτταρα

Μονάδες 5

4. Οι ιντερφερόνες είναι:

- α. μονοκλωνικά αντισώματα
- β. αζωτούχες βάσεις
- γ. ινίδια χρωματίνης
- δ. αντιικές πρωτεΐνες

Μονάδες 5

5. Τα υβριδώματα παράγονται μετά από σύντηξη:

- α. καρκινικών κυττάρων με βακτήρια
- β. βακτηρίων με ιούς
- γ. Β-λεμφοκυττάρων με καρκινικά κύτταρα
- δ. Β-λεμφοκυττάρων με βακτήρια

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΘΕΜΑ 2°

Α. Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Πότε ένα ζώο ονομάζεται διαγονιδιακό;

Μονάδες 2

2. Να αναφέρετε ονομαστικά τα σημαντικότερα είδη εμβολίων που παράγονται με βιοτεχνολογικές μεθόδους.

Μονάδες 3

3. Να αναφέρετε ονομαστικά τα είδη RNA που παράγονται με μεταγραφή στα ευκαρυωτικά κύτταρα.

Μονάδες 4

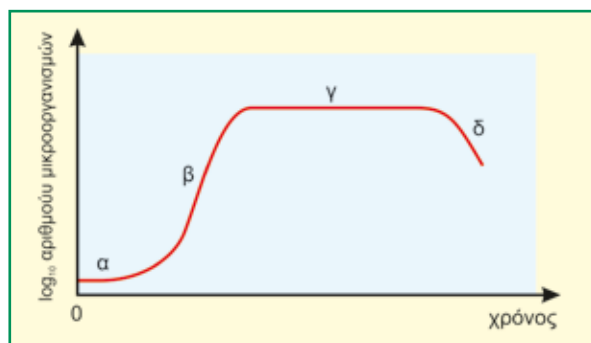
Β. Να γράψετε στο τετράδιό σας τα γράμματα της στήλης Ι και δίπλα σε κάθε γράμμα τον αριθμό της στήλης ΙΙ, που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση.

I	II
α. πλασμίδιο	1. προϊόν πρωτεϊνوسύνθεσης
β. νουκλεόσωμα	2. κυκλικό μόριο DNA
γ. γονίδιο	3. βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης
δ. νουκλεοτίδιο	4. τμήμα DNA με συγκεκριμένη ακολουθία βάσεων
	5. βασική μονάδα νουκλεϊκού οξέως

Μονάδες 16

ΘΕΜΑ 3°

Α. Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η καμπύλη ανάπτυξης ενός μικροοργανισμού σε κλειστή καλλιέργεια. Με α, β, γ και δ σημειώνονται οι φάσεις ανάπτυξής του.



1. Πώς ονομάζονται οι φάσεις ανάπτυξης α, β, γ και δ του μικροοργανισμού;

Μονάδες 4

2. Να γράψετε τι γνωρίζετε για καθεμία από τις φάσεις ανάπτυξης α, β, γ και δ.

Μονάδες 12

Β. Να περιγράψετε τη διαδικασία παραγωγής πενικιλίνης με χρήση αρχικής καλλιέργειας του μύκητα του γένους *Penicillium* σε βιοαντιδραστήρα.

Μονάδες 9

ΘΕΜΑ 4^ο

Δίνεται για ένα μόριο DNA που μεταγράφεται ότι ο 5'→3' κλώνος του περιέχει 20% A, 30% C, 10% T και 40% G.

A. 1. Να υπολογιστεί η εκατοστιαία (%) σύσταση σε βάσεις του RNA που προκύπτει αμέσως μετά τη μεταγραφή του παραπάνω μορίου DNA.

Μονάδες 6

2. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 9

B. 1. Ποιος είναι ο προσανατολισμός του RNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω μορίου DNA;

Μονάδες 2

2. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 8

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2000

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. β
2. γ
3. α
4. δ
5. γ

ΘΕΜΑ 2^ο

- A. 1.** Η Γενετική Μηχανική δίνει τη δυνατότητα προσθήκης νέων γονιδίων απευθείας στον οργανισμό. Καθιστά συνεπώς δυνατή σε σύντομο χρονικό διάστημα τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών και ζώων με επιθυμητούς χαρακτήρες, όπως για παράδειγμα ανθεκτικότητα σε ασθένειες. Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος.
- 2.** Τα σημαντικότερα είδη εμβολίων που παράγονται με βιοτεχνολογικές μεθόδους είναι τα εμβόλια υπομονάδες, τα εμβόλια από ζωντανούς γενετικά τροποποιημένους ιούς και τα εμβόλια γυμνού DNA. (Εκτός σημερινής εξεταστέας ύλης).
- 3.** Στο DNA των κυττάρων περιέχονται οι πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού και οι οποίες οργανώνονται σε λειτουργικές μονάδες, τα γονίδια. Τα γονίδια λοιπόν είναι τμήματα του DNA των κυττάρων με συγκεκριμένη ακολουθία νουκλεοτιδίων. Αυτά, διαμέσου της γονιδιακής έκφρασης (μεταγραφή και μετάφραση) καθορίζουν τη σειρά των αμινοξέων στις πρωτεΐνες. Τα γονίδια διακρίνονται σε δύο κατηγορίες:

- Στα γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA και μεταφράζονται στη συνέχεια σε πρωτεΐνες και
- Στα γονίδια που μεταγράφονται και παράγουν tRNA, rRNA και snRNA.

Η μεταγραφή καθορίζει ποια γονίδια θα εκφραστούν στα κύτταρα σε ποια χρονική στιγμή. Με τη μεταγραφή οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο RNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Το RNA αποτελεί το κινητό αντίγραφο της γενετικής πληροφορίας.

Υπάρχουν τέσσερα είδη μορίων RNA που παράγονται με τη μεταγραφή στα ευκαρυωτικά κύτταρα και είναι τα εξής: Το αγγελιοφόρο RNA (mRNA), το μεταφορικό RNA (tRNA), το ριβοσωμικό RNA (rRNA) και το μικρό πυρηνικό RNA (snRNA).

Τα τρία πρώτα είδη RNA απαντούν και στα προκαρυωτικά κύτταρα. Το snRNA απαντάται αποκλειστικά στα ευκαρυωτικά κύτταρα.

- B. α.** 2
β. 3
γ. 4
δ. 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΘΕΜΑ 3^ο

A. 1. α: λανθάνουσα φάση, β: εκθετική, γ: στατική, δ: φάση θανάτου.

2. Υπάρχουν διάφοροι τύποι ζυμώσεων, οι οποίοι μπορούν να εφαρμοστούν ανάλογα με το επιθυμητό προϊόν. Δύο ευρέως χρησιμοποιούμενοι τύποι είναι η κλειστή και η συνεχής καλλιέργεια.

Κλειστή καλλιέργεια: Σ' αυτόν τον τύπο ζύμωσης τοποθετείται στο βιοαντιδραστήρα ορισμένη ποσότητα αποστειρωμένου θρεπτικού υλικού, η οποία εμβολιάζεται με αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών. Η καλλιέργεια συνεχίζεται μέχρι την παραγωγή του επιθυμητού προϊόντος. Στην κλειστή καλλιέργεια οι φάσεις ανάπτυξης των μικροοργανισμών είναι η λανθάνουσα, η εκθετική, η στατική και η φάση θανάτου.

Κατά τη λανθάνουσα φάση ο πληθυσμός των μικροοργανισμών που προέρχεται από την αρχική καλλιέργεια παραμένει σχεδόν σταθερός. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι οι μικροοργανισμοί χρειάζονται κάποιο χρόνο για να προσαρμοστούν στις νέες συνθήκες και να αρχίσουν να αναπτύσσονται. Στη συνέχεια, οι μικροοργανισμοί αρχίζουν να διαιρούνται με ταχύ ρυθμό, αφού οι συνθήκες συγκέντρωσης οξυγόνου, θερμοκρασίας και pH που επικρατούν στο βιοαντιδραστήρα είναι ιδανικές και υπάρχουν άφθονα θρεπτικά συστατικά. Η φάση αυτή ονομάζεται εκθετική, καθώς ο αριθμός των μικροοργανισμών αυξάνεται εκθετικά. Ακολουθεί η στατική φάση, στην οποία ο αριθμός των μικροοργανισμών δεν αυξάνεται είτε λόγω εξάντλησης κάποιου θρεπτικού συστατικού είτε λόγω της συσσώρευσης κάποιου τοξικού παράγοντα που είναι προϊόν του μεταβολισμού τους. Ακολουθεί τέλος η φάση θανάτου, όπου ο αριθμός των μικροοργανισμών αρχίζει να μειώνεται. Παρ' ότι η διαδοχή των φάσεων ανάπτυξης σε κάθε κλειστή καλλιέργεια είναι συγκεκριμένη, η διάρκεια κάθε φάσης διαφέρει ανάλογα με το είδος των μικροοργανισμών. Τα επιθυμητά προϊόντα παράγονται από τους μικροοργανισμούς κυρίως κατά την εκθετική και τη στατική φάση ανάπτυξής τους.

B. Η παραγωγή της πενικιλίνης αποτελεί την πρώτη εφαρμογή μεθόδων Βιοτεχνολογίας με χρησιμοποίηση των μικροοργανισμών για παραγωγή και άλλων προϊόντων, εκτός από τρόφιμα και ποτά. Η πενικιλίνη είναι προϊόν μυκήτων του γένους *Penicillium*. Η παραγωγή της εξαρτάται από το στέλεχος του μύκητα που χρησιμοποιείται από το θρεπτικό υλικό στο οποίο αναπτύσσεται και από τις συνθήκες καλλιέργειας. Στελέχη τα οποία έχουν επιλεγεί για την υψηλή απόδοσή τους καλλιεργούνται αρχικά στο εργαστήριο σε στερεό θρεπτικό υλικό. Στη συνέχεια, τα στελέχη αυτά χρησιμοποιούνται ως αρχική καλλιέργεια για ανάπτυξη σε βιοαντιδραστήρες. Το θρεπτικό υλικό περιέχει, εκτός των άλλων, και γλυκόζη ως πηγή άνθρακα. Στα αρχικά στάδια της καλλιέργειας (λανθάνουσα και εκθετική φάση), που διαρκούν 30-40 ώρες, αυξάνεται η βιομάζα του μύκητα. Στη συνέχεια, προστίθεται γλυκόζη σε χαμηλή συγκέντρωση, σταματά η ανάπτυξη του μύκητα (στατική φάση) και αρχίζει η παραγωγή της πενικιλίνης. Η καλλιέργεια διαρκεί έως και 15 ημέρες. Για την παραλαβή πενικιλίνης σε καθαρή μορφή χρησιμοποιούνται φυσικές και χημικές μέθοδοι.

(Εκτός σημερινής εξεταστέας ύλης).

- A. 1.** Γνωρίζουμε ότι το DNA των κυττάρων είναι δίκλωνο μόριο. Τα προκαρυωτικά κύτταρα διαθέτουν ένα μόριο DNA ενώ τα ευκαρυωτικά κύτταρα διαθέτουν πολλά μόρια DNA. Από το συνολικό γονιδίωμα κάθε οργανισμού ένα μικρό μόνο ποσοστό μεταγράφεται σε RNA, δηλαδή αποτελεί τα γονίδια. Με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας, εφόσον ο ένας κλώνος ($5' \rightarrow 3'$ ως προς τον υποκινητή του γονιδίου) έχει εκατοστιαία σύσταση δεοξυριβονουκλεοτιδίων: 20% A, 30% C, 10% T και 40% G, ο αντιπαράλληλος συμπληρωματικός κλώνος του θα έχει σύσταση: 20% T, 30% G, 10% A και 40% C. Με τη μεταγραφή οι γενετικές πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο RNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Δηλαδή το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της γενετικής πληροφορίας. Καθώς η μεταγραφή έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$, το RNA που συντίθεται έχει εκατοστιαία σύσταση σε ριβονουκλεοτίδια: 20% A, 30% C, 10% U και 40% G. Δηλαδή το προϊόν της μεταγραφής έχει την ίδια εκατοστιαία σύσταση ριβονουκλεοτιδίων με την εκατοστιαία σύσταση δεοξυριβονουκλεοτιδίων της μίας από τις δύο αλυσίδες του γονιδίου.

Σχόλιο: Τα γονίδια είναι τμήματα του/των μορίων DNA που συνιστούν το γενετικό υλικό των κυττάρων.

- 2.** 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 τοποθετεί το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η σύνθεση του RNA σταματάει στο τέλος του γονιδίου, όπου ειδικές αλληλουχίες, που 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 και είναι αυτή με προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ ως προς τον υποκινητή του γονιδίου. Επιπλέον, γνωρίζουμε ότι η αναλογία των νουκλεοτιδίων του RNA μπορεί να αλλάξει εάν το κύτταρο είναι ευκαρυωτικό δεδομένου ότι τα γονίδια των ευκαρυωτικών κυττάρων μπορεί να περιλαμβάνουν εσώνια τα οποία αποκόπτονται κατά την ωρίμανση του RNA. Ωστόσο, αμέσως μετά την μεταγραφή, η αναλογία των βάσεων είναι ίδια με αυτή του μεταγραφόμενου κλώνου του DNA του γονιδίου. Στο παραγόμενο RNA δεν περιλαμβάνονται οι βάσεις των αλληλουχιών λήξης της μεταγραφής του γονιδίου που δεν μεταγράφονται.

- B. 1.** Το RNA έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$.
- 2.** Το RNA είναι ένα μακρομόριο που αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια. Μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα σχηματίζεται από την ένωση πολλών νουκλεοτιδίων με ομοιοπολικό δεσμό. Ο δεσμός αυτός δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου του $3'$ άνθρακα της πεντό-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ζης 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 των νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται η πολυνουκλεοτιδική 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'.

Η RNA πολυμεράση, κατά τη μεταγραφή, συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια, που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'→5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Συνεπώς, το παραγόμενο RNA έχει προσανατολισμό 5'→3' ως προς τον υποκινητή του γονιδίου.

ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ & ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2001 ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Για καθεμιά από τις 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 φυτού σκυλάκι με κόκκινα άνθη με ένα φυτό σκυλάκι με λευκά άνθη όλοι οι απόγονοι έχουν ροζ άνθη. Τα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα του άνθους είναι:

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

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

2. Κάθε μεταφορικό RNA (tRNA):

- α.** μεταφέρει ένα συγκεκριμένο αμινοξύ στο ριβόσωμα;
- β.** μεταφέρει ενέργεια στα ριβοσώματα;
- γ.** μεταφέρει τη γενετική πληροφορία;

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

3. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner είναι:

- α.** μόνο αρσενικά;
- β.** μόνο θηλυκά;
- γ.** είτε αρσενικά είτε θηλυκά;

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

B. 1. Πότε ένα κύτταρο χαρακτηρίζεται απλοειδές και πότε διπλοειδές;

Μονάδες 5

2. Τι ονομάζεται καρυότυπος;

Μονάδες 5

2000

ΘΕΜΑ 2°

2001

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

2002

1. Ποιες μεταλλάξεις χαρακτηρίζονται ως ουδέτερες και ποιες ως σιωπηλές;

Μονάδες 10

2003

2. Ποια είναι τα θρεπτικά συστατικά που απαιτούνται για την καλλιέργεια ετερότροφων μικρο-οργανισμών;

Μονάδες 5

2004

3. Να περιγράψετε την τεχνική παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων για ένα συγκεκριμένο αντιγόνο.

Μονάδες 10

2005

2006

ΘΕΜΑ 3°

2007

1. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA περιλαμβάνει όλες τις τεχνικές που οδηγούν σε μεταφορά του γενετικού υλικού από τον έναν οργανισμό στον άλλο.
Να περιγράψετε τα στάδια της διαδικασίας αυτής.

Μονάδες 6

2008

2. Να αναφέρετε τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα και να τα περιγράψετε.

Μονάδες 12

2009

3. Να περιγράψετε τη διαδικασία σχηματισμού “ώριμου” mRNA.

Μονάδες 7

2010

2011

2012

ΘΕΜΑ 4°

2013

Σε ένα ζευγάρι ο άνδρας και η γυναίκα έχουν ομάδα αίματος Α και φυσιολογική όραση. Αποκτούν δυο παιδιά. Το ένα είναι κορίτσι ομάδας αίματος Ο και έχει κανονική όραση. Το άλλο είναι αγόρι με ομάδα αίματος Α και πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο χρώμα.

- α. Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων;

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 8

- β. Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι των δυο παιδιών;

Μονάδες 4

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 11

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2001

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. γ

Αφού ο φαινότυπος των ατόμων της πρώτης θυγατρικής γενεάς (F_1 γενεάς) είναι ο ενδιαμέσος μεταξύ των φαινοτύπων των ατόμων της πατρικής γενεάς (P γενεάς), αυτό σημαίνει ότι τα γονίδια είναι ατελώς επικρατή. Τα ετερόζυγα άτομα έχουν δηλαδή φαινότυπο ενδιαμέσο μεταξύ των φαινοτύπων των δύο γονέων που προφανώς είναι φυτά ομόζυγα.

2. α

Κάθε μόριο tRNA διαθέτει μια ειδική θέση σύνδεσης με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ. Ανάλογα με το αντικωδικόνιο που φέρει κάθε μόριο tRNA προσδένεται σε αυτό το κατάλληλο αμινοξύ, που στη συνέχεια το tRNA το μεταφέρει στα ριβοσώματα.

3. β

Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner είναι ανευπλοειδή με μονοσωμία ως προς τα φυλετικά χρωμοσώματα, δηλαδή έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44), αλλά ένα μόνο χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (XO). Δεδομένου ότι στον άνθρωπο η απουσία του Y χρωμοσώματος καθορίζει το θηλυκό άτομο, τα άτομα με σύνδρομο Turner έχουν θηλυκό φαινότυπο, αλλά δεν εμφανίζουν τα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου. Είναι η μοναδική μονοσωμία που επιβιώνει στον άνθρωπο.

B. 1. Ένα κύτταρο χαρακτηρίζεται ως απλοειδές, όταν φέρει ένα μόνο αντίγραφο του γονιδιώματός του, όπως είναι τα προκαρυωτικά κύτταρα και οι γαμέτες των διπλοειδών οργανισμών. Διπλοειδές χαρακτηρίζεται ένα κύτταρο που φέρει δύο αντίγραφα του γονιδιώματός του, όπως είναι τα σωματικά κύτταρα των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών.

2. Η μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα που διαιρούνται. Τα χρωμοσώματα μελετώνται στο στάδιο της μετάφασης της μίτωσης, όπου έχουν το μέγιστο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα στο οπτικό μικροσκόπιο. Ένα φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο. Το κεντρομερίδιο χωρίζει κάθε χρωματίδα σε δύο βραχίονες, ένα μεγάλο και ένα μικρό. Τα μεταφασικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου διαφέρουν μεταξύ τους ως προς το μέγεθος και ως προς τη θέση του κεντρομεριδίου. Η απεικόνιση των μεταφασικών χρωμοσωμάτων σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος αποτελεί τον καρυότυπο.

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Μεταλλάξεις είναι αλλαγές στην αλληλουχία του γενετικού υλικού. Οι περισσότερες μεταλλάξεις θεωρούνται επιβλαβείς, επειδή έχουν σοβαρές επιπτώσεις στον οργανισμό που τις φέρει. Πολλές όμως δεν είναι επιβλαβείς και χαρακτηρίζονται ως ουδέτερες, π.χ. η αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος μιας πρωτεΐνης μπορεί να έχει ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

και τη λειτουργικότητά της. Μεταλλάξεις που συμβαίνουν σε ένα γονίδιο και δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, ονομάζονται σιωπηλές.

2. Όπως και 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. Σε αυτά περιλαμβάνονται ο άνθρακας, το άζωτο, διάφορα μεταλλικά ιόντα και το νερό.

Για τους ετερότροφους μικροοργανισμούς η πηγή άνθρακα (C) είναι διάφορες οργανικές ενώσεις, όπως οι υδατάνθρακες.

Η πηγή αζώτου για τους περισσότερους μικροοργανισμούς είναι τα αμμωνιακά (NH_4^+) ή τα νιτρικά ιόντα (NO_3^-). Τέλος, τα μεταλλικά ιόντα είναι απαραίτητα για την πραγματοποίηση των χημικών αντιδράσεων στο κύτταρο και ως συστατικά διαφόρων μορίων.

3. Τα αντισώματα είναι πρωτεϊνικά μόρια που παράγονται φυσιολογικά από τα Β-λεμφοκύτταρα του ανοσοποιητικού μας συστήματος, όταν ένα αντιγόνο (παθογόνος μικροοργανισμός ή ξένο υλικό) προσβάλλει τον οργανισμό. Τα αντισώματα αναγνωρίζουν το αντιγόνο και το εξουδετερώνουν. Ο οργανισμός μας είναι ικανός να παράγει αντισώματα εναντίον κάθε ξένου αντιγόνου. Ένα αντισώμα στην πραγματικότητα δεν αναγνωρίζει παρά ένα μόνο συγκεκριμένο μέρος του αντιγόνου, που ονομάζεται αντιγονικός καθοριστής. Έτσι, για ένα μεγάλο αντιγόνο, όπως ένας μικροοργανισμός που έχει πολλούς αντιγονικούς καθοριστές, παράγονται πολλά είδη αντισωμάτων. Κάθε αντίσωμα λοιπόν αναγνωρίζει ένα συγκεκριμένο αντιγονικό καθοριστή. Τα αντισώματα που αναγνωρίζουν έναν αντιγονικό καθοριστή παράγονται από μια ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, τα οποία αποτελούν ένα κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, ονομάζονται μονοκλωνικά.

Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ σημαντικά για την Ιατρική. Είναι λοιπόν αναγκαίο 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.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Με την απομόνωση διαφόρων ενζύμων έχει γίνει δυνατή η αναπαραγωγή των διαδικασιών της αντιγραφής, μεταγραφής, μετάφρασης και αντίστροφης μεταγραφής *in vitro*. Ειδικό-

τερα, η απομόνωση από βακτήρια ειδικών ενζύμων, των περιοριστικών ενδονουκλεασών, που κόβουν το DNA σε σημεία με συγκεκριμένες αλληλουχίες αλλά και η ανάπτυξη ειδικών φορέων που μεταφέρουν το DNA από κύτταρο σε κύτταρο, επέτρεψε την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA. Η τεχνολογία αυτή μας έδωσε τη δυνατότητα όχι μόνο να ερευνούμε αλλά και να επεμβαίνουμε και να τροποποιούμε το DNA των οργανισμών. Στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA τα στάδια της μεταφοράς γενετικού υλικού από έναν οργανισμό σε άλλο είναι:

Η κατασκευή του ανασυνδυασμένου DNA. Για το σκοπό αυτό το ολικό DNA ενός οργανισμού δότη απομονώνεται και κόβεται ενζυμικά με κάποια περιοριστική ενδονουκλεάση. 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. Τα άκρα αυτά μπορούν να σχηματίσουν υδρογονικούς δεσμούς με τις συμπληρωματικές βάσεις άλλων κομματιών DNA που έχουν κοπεί με το ίδιο ένζυμο. Στη συνέχεια τα κομμάτια αυτά ενσωματώνονται σε ειδικούς φορείς κλωνοποίησης. Ο φορέας κλωνοποίησης είναι ένα μόριο DNA π.χ. ένα πλασμίδιο ή DNA φάγου που μπορεί να εισέρχεται και να αυτοδιπλασιάζεται ανεξάρτητα μέσα σε ένα κύτταρο-ξενιστή, όπως ένα βακτήριο.

Τα πλασμίδια που χρησιμοποιούνται έχουν τη συγκεκριμένη αλληλουχία μία 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, αναμειγνύονται και επειδή έχουν συμπληρωματικά άκρα, ενώνονται μεταξύ τους με τη μεσολάβηση της DNA δεσμάσης. Έτσι δημιουργούνται ανασυνδυασμένα πλασμίδια. Μερικά πλασμίδια ξαναγίνονται κυκλικά, χωρίς να προσλάβουν DNA του οργανισμού δότη.

Η μεταφορά του ανασυνδυασμένου μορίου DNA σε ένα βακτηριακό κύτταρο-ξενιστή, ονομάζεται μετασχηματισμός. Τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια εισάγονται σε βακτήρια-ξενιστές. Συνήθως χρησιμοποιούνται ως ξενιστές, βακτήρια που δεν έχουν πλασμίδια και επομένως είναι ευαίσθητα στα αντιβιοτικά. Για να μπει ένα πλασμίδιο μέσα στο βακτήριο, τα τοιχώματα του βακτηρίου γίνονται παροδικά διαπερατά σε μακρομόρια, με κατάλληλη κατεργασία. Μικρό ποσοστό από τα βακτήρια δέχεται τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια. Ακολουθεί η επιλογή και απομόνωση των κυττάρων-ξενιστών που φέρουν το ανασυνδυασμένο μόριο DNA. Η επιλογή των βακτηρίων αυτών στηρίζεται στην ικανότητα ανάπτυξής τους παρουσία αντιβιοτικού, επειδή το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο περιέχει ένα γονίδιο που τους προσδίδει ανθεκτικότητα στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό. Κάθε βακτήριο που προσλαμβάνει ένα μόνο μόριο DNA πολλαπλασιάζεται, δημιουργώντας μια αποικία που αποτελεί ένα βακτηριακό κλώνο. Η διαδικασία δημιουργίας κλώνων βακτηρίων ονομάζεται κλωνοποίηση. Δημιουργούνται έτσι χιλιάδες κλώνοι που ο καθένας φέρει ένα ανασυνδυασμένο μόριο DNA διαφορετικό από τους υπόλοιπους κλώνους. Τέλος, ακολουθεί η επιλογή του βακτηριακού κλώνου που περιέχει το επιθυμητό DNA και που επιτυγχάνεται με την τεχνική της υβριδοποίησης με ειδικά μόρια ανιχνευτές.

2. Με τη μεταγραφή η γενετική πληροφορία που βρίσκεται στα γονίδια μεταβιβάζεται 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

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, του γενετικού κώδικα. Τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα είναι:

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή ένα αμινοξύ κωδικοποιείται από μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο.

Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, δηλαδή τα ριβονουκλεοτίδια του mRNA διαβάζονται συνεχώς ανά τρία χωρίς να παραλείπεται κάποιο.

Είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.

Είναι σχεδόν καθολικός, δηλαδή όλοι οι οργανισμοί έχουν τον ίδιο γενετικό κώδικα. Αυτό πρακτικά σημαίνει ότι το mRNA ενός οποιουδήποτε οργανισμού μπορεί να μεταφραστεί σε εκχύλισμα φυτικών, ζωικών ή βακτηριακών κυττάρων *in vitro* και να παράγει την ίδια πρωτεΐνη.

Χαρακτηρίζεται ως εκφυλισμένος, δηλαδή με εξαίρεση δύο αμινοξέα, τη μεθειονίνη και την τρυπτοφάνη, τα υπόλοιπα 18 κωδικοποιούνται από δύο μέχρι και έξι διαφορετικά κωδικόνια. Τα κωδικόνια που κωδικοποιούν τα ίδια αμινοξέα ονομάζονται συνώνυμα. Τέλος, ο γενετικός κώδικας έχει ένα κωδικόνιο έναρξης και τρία κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το $5'AUG_3$, που κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη, ενώ τα κωδικόνια λήξης είναι τα $5'UAA_3$, $5'UAG_3$, $5'UGA_3$, που δεν κωδικοποιούν κάποιο αμινοξύ και σημαίνουν τη λήξη της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο στο mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο αυτό παράγεται.

3. Το πρώτο βήμα για την έκφραση της πληροφορίας που υπάρχει στο DNA είναι η μεταφορά της στο RNA με τη διαδικασία της μεταγραφής. Το RNA μεταφέρει με τη σειρά του μέσω της διαδικασίας της μετάφρασης, την πληροφορία στις πρωτεΐνες που είναι υπεύθυνες για τη δομή και λειτουργία των κυττάρων και κατ' επέκταση και των οργανισμών.

Στα προκαρυωτικά κύτταρα η διαδικασία της μετάφρασης μπορεί να ξεκινήσει χωρίς να έχει ολοκληρωθεί η διαδικασία της μεταγραφής. Αυτό είναι δυνατό επειδή δεν υπάρχει πυρηνική μεμβράνη. Αντίθετα στα ευκαρυωτικά κύτταρα δεν μπορεί να συμβεί κάτι τέτοιο, εφόσον η μεταγραφή συμβαίνει μέσα στον πυρήνα και η μετάφραση στο κυτταρόπλασμα. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, το RNA που παράγεται κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου συνήθως δεν είναι έτοιμο να μεταφραστεί, αλλά υφίσταται μια πολύπλοκη διαδικασία ωρίμανσης. Η διαδικασία αυτή αποτελεί ένα από τα πιο ενδιαφέροντα ευρήματα της Μοριακής Βιολογίας, γιατί 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.

Όταν ένα γονίδιο που περιέχει εσώνια μεταγράφεται, δημιουργείται το πρόδρομο mRNA που περιέχει και εξώνια και εσώνια. Το πρόδρομο mRNA μετετρέπεται 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 κυτταρόπλασμα και ειδικότερα στα ριβοσώματα όπου είναι η θέση της πρωτεϊνοσύνθεσης.

ΘΕΜΑ 4^ο

Στην άσκηση που μας δίνεται μελετώνται δύο χαρακτήρες στον άνθρωπο, η ομάδα αίματος και η ασθένεια της αχρωματοψίας στο πράσινο χρώμα, επομένως πρόκειται για διϋβριδισμό.

α. Γνωρίζουμε ότι η ομάδα αίματος στον άνθρωπο ελέγχεται από ένα αυτοσωμικό γονίδιο I που έχει τρία πολλαπλά αλληλόμορφα, από τα οποία τα δύο είναι συνεπικρατή μεταξύ τους και επικρατή στο τρίτο αλληλόμορφο. Οι ομάδες αίματος στον άνθρωπο μπορεί να είναι A ή B ή AB ή O . Τα άτομα με ομάδα αίματος A έχουν στην επιφάνειά των ερυθροκυττάρων τους αντιγόνο τύπου A . Άτομα ομάδας αίματος B έχουν αντιγόνο B . Ένα άτομο με ομάδα αίματος AB έχει αντιγόνα A και B , ενώ ένα άτομο ομάδας O δεν έχει κανένα αντιγόνο. Επίσης γνωρίζουμε ότι η αχρωματοψία στο πράσινο είναι μία κλασική φυλοσύνδετη ασθένεια. Στο μεγάλο βραχίονα του φυλετικού χρωμοσώματος X του ανθρώπου βρίσκεται το γονίδιο που μας δίνει τη δυνατότητα να αντιλαμβανόμαστε το πράσινο χρώμα. Μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του γονιδίου αυτού έχει ως αποτέλεσμα τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο.

Έστω λοιπόν ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο I που καθορίζει την ομάδα αίματος στον άνθρωπο. Το γονίδιο I έχει τρία αλληλόμορφα. Τα I^A και I^B κωδικοποιούν ένζυμα που σχηματίζουν τα A και B αντιγόνα αντίστοιχα, ενώ το i δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο. Τα αλληλόμορφα I^A και I^B είναι συνεπικρατή μεταξύ τους, ενώ το i είναι υπολειπόμενο. Άτομα με ομάδα αίματος A έχουν γονότυπο $I^A I^A$ ή $I^A i$. Άτομα με ομάδα αίματος B έχουν γονότυπο $I^B I^B$ ή $I^B i$, ενώ άτομα με ομάδα αίματος AB έχουν γονότυπο $I^A I^B$. Τέλος, άτομα με ομάδα αίματος O έχουν γονότυπο ii .

Έστω ακόμη ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο Y φυλετικό χρωμόσωμα, στον οποίο εδράζεται το γονίδιο Δ και καθορίζει την έγχρωμη όραση για το πράσινο χρώμα στον άνθρωπο. Το γονίδιο Δ έχει αλληλόμορφα Δ και δ με σχέση επικράτειας Δ επικρατές του δ . Άτομα με γονότυπο $X^{\Delta}X^{\Delta}$ ή $X^{\Delta}X^{\delta}$ ή $X^{\Delta}Y$ έχουν κανονική όραση, ενώ άτομα με γονότυπο $X^{\delta}X^{\delta}$ ή $X^{\delta}Y$ πάσχουν από μερική αχρωματοψία στο πράσινο.

Ο άνδρας και η γυναίκα έχουν και οι δύο ομάδα αίματος A και φυσιολογική όραση, άρα έχουν γονότυπο $I^A X^{\Delta}Y$ και $I^A X^{\Delta}X$ αντίστοιχα (όπου $-$: άγνωστο αλληλόμορφο). Αφού αποκτούν απόγονο με ομάδα αίματος O και με δεδομένο ότι ισχύουν οι νόμοι του Mendel (εφόσον τα γονίδια που μελετώνται εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων, ισχύει και ο δεύτερος νόμος του Mendel) και κάθε γονέας κληροδοτεί στον απόγονο ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμά του, δηλαδή 23 χρωμοσώματα από τα οποία τα 22 είναι αυτοσωμικά και το ένα φυλετικό, σημαίνει ότι και οι δύο γονείς φέρουν από μία φορά το αλληλόμορφο i και έχουν δηλαδή γονότυπο ως προς τον χαρακτήρα ομάδα αίματος $I^A i$. Επίσης, αφού αποκτούν αγόρι με μερική αχρωματοψία, σημαίνει ότι η μητέρα φέρει στο γονότυπό της το αλληλόμορφο δ . Άρα τελικά οι γονότυποι των γονέων είναι $I^A i X^{\Delta}X^{\delta}$ για την μητέρα και $I^A i X^{\Delta}Y$ για τον πατέρα.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

β. Το ένα παιδί είναι κορίτσι με ομάδα αίματος O και φυσιολογική όραση. Αυτό σημαίνει ότι σίγουρα ως προς την ομάδα αίματος, ο γονότυπός της είναι ii. Όσον αφορά την όραση, ο γονότυπος του κοριτσιού μπορεί να είναι ή $X^{\Delta}X^{\Delta}$ ή $X^{\Delta}X^{\delta}$. Αυτό συμβαίνει γιατί κληρονομεί σίγουρα το φυλοσύνδετο αλληλόμορφο Δ (X^{Δ}) του πατέρα αλλά από τη μητέρα μπορεί να πάρει το φυλετικό χρωμόσωμα ή το X^{Δ} ή το X^{δ} . Τελικά δηλαδή, ο γονότυπος του κοριτσιού είναι ή $iiX^{\Delta}X^{\Delta}$ ή $iiX^{\Delta}X^{\delta}$.

Το αγόρι πάσχει από μερική αχρωματοψία και έχει ομάδα αίματος A. Όσον αφορά τον πρώτο χαρακτήρα του, ο γονότυπός του είναι σίγουρα $X^{\delta}Y$. Αντίθετα για την ομάδα αίματος, ο γονότυπός του μπορεί να είναι ή $I^A I^A$ ή $I^A i$. Αυτό συμβαίνει γιατί κληρονομεί σίγουρα από τον ένα γονέα το αλληλόμορφο I^A , αλλά από τον άλλο μπορεί να πάρει ή το I^A πάλι ή το i. Άρα ο γονότυπος του αγοριού μπορεί να είναι ή $I^A I^A X^{\delta}Y$ ή $I^A i X^{\delta}Y$. Πράγματι από τη δοθείσα διασταύρωση των γονέων:

P: $\text{♀ } I^A i X^{\Delta} X^{\delta} \times \text{♂ } I^A i X^{\Delta} Y$

Γαμέτες: $I^A X^{\Delta}, I^A X^{\delta}, i X^{\Delta}, i X^{\delta} / I^A X^{\Delta}, I^A Y, i X^{\Delta}, i Y$

Είναι δυνατό σύμφωνα με τον πρώτο νόμο του Mendel ή νόμο διαχωρισμού των αλληλομόρφων και το δεύτερο νόμο του Mendel ή νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης γονιδίων, να προκύψουν απόγονοι στην F_1 γενεά με γονότυπους όπως φαίνεται στο παρακάτω αβάνκιου του Punnett, το οποίο αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μία διασταύρωση:

♂/♀	$I^A X^{\Delta}$	$I^A X^{\delta}$	$i X^{\Delta}$	$i X^{\delta}$
$I^A X^{\Delta}$	$I^A I^A X^{\Delta} X^{\Delta}$	$I^A I^A X^{\Delta} X^{\delta}$	$I^A i X^{\Delta} X^{\Delta}$	$I^A i X^{\Delta} X^{\delta}$
$I^A Y$	$I^A I^A X^{\Delta} Y$	$I^A I^A X^{\delta} Y$	$I^A i X^{\Delta} Y$	$I^A i X^{\delta} Y$
$i X^{\Delta}$	$I^A i X^{\Delta} X^{\Delta}$	$I^A i X^{\Delta} X^{\delta}$	$ii X^{\Delta} X^{\Delta}$	$ii X^{\Delta} X^{\delta}$
$i Y$	$I^A i X^{\Delta} Y$	$I^A i X^{\delta} Y$	$ii X^{\Delta} Y$	$ii X^{\delta} Y$

Σύμφωνα με τους παραπάνω πιθανούς γονότυπους και τα δεδομένα της άσκησης, το κορίτσι με ομάδα αίματος O και φυσιολογική όραση, μπορεί να έχει γονότυπο $iiX^{\Delta}X^{\delta}$ ή $iiX^{\Delta}X^{\Delta}$. Αντίστοιχα το αγόρι με ομάδα αίματος A και μερική αχρωματοψία μπορεί να έχει γονότυπο $I^A I^A X^{\delta}Y$ ή $I^A i X^{\delta}Y$.

ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ & ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2002 ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Στις προτάσεις 1 έως 3, να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της πρότασης και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή συμπλήρωσή της.

1. Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Klinefelter έχουν:

- α. 45 χρωμοσώματα
- β. 46 χρωμοσώματα
- γ. 47 χρωμοσώματα

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

2. Το πρόδρομο mRNA στα ευκαρυωτικά κύτταρα είναι:

- α. ίσο σε μέγεθος με το ώριμο mRNA
- β. μεγαλύτερο σε μέγεθος από το ώριμο mRNA
- γ. μικρότερο σε μέγεθος από το ώριμο mRNA.

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

3. Η DNA ελίκηση:

- α. σπάει τους υδρογονικούς δεσμούς στο δίκλωνο μόριο του DNA
- β. τοποθετεί νουκλεοτίδια
- γ. επιδιορθώνει λάθη της αντιγραφής

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

B. 1. Τι είναι τα διαγονιδιακά ζώα;

Μονάδες 5

2. Τι είναι ο γονότυπος;

Μονάδες 5

2000

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Τι είναι οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες;

Μονάδες 5

2. Τι γνωρίζετε για τις φάσεις ανάπτυξης μιας κλειστής καλλιέργειας μικροοργανισμών;

Μονάδες 10

3. Να περιγράψετε πώς τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θεραπευτικά μέσα.

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ 3°

1. Ποια είναι η δομή του DNA στο χώρο, σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας;

Μονάδες 12

2. Να περιγράψετε πώς ρυθμίζεται η γονιδιακή έκφραση στα ευκαρυωτικά κύτταρα.

Μονάδες 8

3. Τι γνωρίζετε για τον αλφισμό;

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 4°

Ένας άνδρας που πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία και έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών, παντρεύεται μία γυναίκα, η οποία δεν πάσχει από υπερχοληστερολαιμία και έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών. Το ζευγάρι αυτό αποκτά τρία παιδιά. Το πρώτο εμφανίζει υπερχοληστερολαιμία και έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών, το δεύτερο δεν πάσχει από υπερχοληστερολαιμία και έχει προσκολλημένους λοβούς αυτιών και το τρίτο δεν πάσχει από υπερχοληστερολαιμία και έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών.

- α. Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων;

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 8

- β. Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι των τριών παιδιών;

Μονάδες 5

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 10

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2002

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. γ.

Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικά τα 22 ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, αλλά έχουν δύο Χ φυλετικά χρωμοσώματα και ένα Υ φυλετικό χρωμόσωμα. Έχουν δηλαδή ένα παραπάνω φυλετικό χρωμόσωμα από τα φυσιολογικά άτομα.

2. β.

Τα γονίδια των ευκαρυωτικών κυττάρων καθώς και των ιών που τα προσβάλλουν, συνήθως είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα. Αυτό σημαίνει ότι στις αλληλουχίες του γονιδίου που μεταφράζονται σε αμινοξέα (εξώνια) υπάρχουν ενδιάμεσες αλληλουχίες τα εσώνια, που δε μεταφράζονται σε αμινοξέα. Αν ένα τέτοιο γονίδιο μεταγραφεί, προκύπτει το πρόδρομο mRNA που έχει -εκτός των 5' και 3' αμετάφραστων περιοχών στα άκρα του- εξώνια, αλληλουχίες δηλαδή που μεταφράζονται αλλά και εσώνια, αλληλουχίες δηλαδή που δε μεταφράζονται και βρίσκονται πάντοτε μεταξύ δύο εξωνίων. Στο ώριμο mRNA τα εσώνια έχουν απομακρυνθεί με τη διαδικασία της ωρίμανσης γι' αυτό είναι και μικρότερο από το πρόδρομο.

3. α.

Η DNA ελικάση είναι ένα ένζυμο που συμμετέχει στη διαδικασία της αντιγραφής του DNA και ο ρόλος της είναι να ξετυλίγει τη διπλή έλικα στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής δημιουργώντας και μεγεθύνοντας την "θηλιά" της αντιγραφής, σπάζοντας τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών αζωτούχων βάσεων, κάτι που δεν μπορεί να κάνει η DNA πολυμεράση, το κύριο ένζυμο της αντιγραφής.

- B. 1.** Για τη δημιουργία ζώων με βελτιωμένες ιδιότητες σήμερα είναι δυνατή η χρήση της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA. Με τη Γενετική Μηχανική μπορούμε να εισάγουμε απευθείας στον οργανισμό το γονίδιο εκείνο που θα του προσδώσει την επιθυμητή ιδιότητα. Καθίσταται λοιπόν δυνατή σε σύντομο χρονικό διάστημα η δημιουργία ζώων που έχουν τους επιθυμητούς χαρακτήρες. Τα ζώα που υφίστανται γενετική τροποποίηση με μεθόδους Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικώς τροποποιημένα. Είναι δηλαδή τα ζώα στα οποία έχουμε εισάγει γονίδια από ένα άλλο συνήθως είδος, με σκοπό να τους προσδώσουμε νέες επιθυμητές ιδιότητες.
- 2.** Κάθε φυσιολογικό άτομο έχει για κάθε κληρονομικό χαρακτηριστικό του ένα ζευγάρι γονιδίων που εδράζονται στην ίδια γενετική θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν με ίδιο ή διαφορετικό τρόπο το χαρακτηριστικό αυτό. Τα γονίδια αυτά ονομάζονται αλληλόμορφα. Τα αρσενικά άτομα φέρουν ένα μόνο αλληλόμορφο γονίδιο για κάθε φυλοσύνδετο χαρακτηριστικό τους. Το σύνολο των αλληλομόρφων γονιδίων ενός οργανισμού αποτελεί το γονότυπό του.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

1. Οι πρωτεΐνες που χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία διαφόρων ασθενειών ονομάζονται φαρμακευτικές πρωτεΐνες.

Ορισμένες ασθένειες οφείλονται σε μειωμένη παραγωγή ή παντελή έλλειψη κάποιας ή κάποιων πρωτεϊνών που το άτομο δεν μπορεί να παράγει, λόγω κάποιας μετάλλαξης στο ή στα γονίδια που ελέγχουν την παραγωγή αυτών των προϊόντων. Τέτοια ασθένεια είναι για παράδειγμα ο διαβήτης. Η ασθένεια αυτή οφείλεται στην ελάττωση ή στην παντελή έλλειψη μιας πρωτεϊνικής φύσεως ορμόνης, της ινσουλίνης. Σήμερα με τη βοήθεια της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, για τη θεραπεία αυτών των ασθενειών αλλά και για τον αποτελεσματικό έλεγχο της δράσης και την ευρεία κατανάλωση αυτών των πρωτεϊνών, έχουν απομονωθεί τα φυσιολογικά γονίδια που κωδικοποιούν για αρκετές φαρμακευτικές πρωτεΐνες (περισσότερες από 300) και έχουν κλωνοποιηθεί σε γενετικώς τροποποιημένα βακτήρια ή ζώα από τα οποία παράγονται σε μεγάλες ποσότητες οι πρωτεΐνες που αυτά κωδικοποιούν.

2. Υπάρχουν διάφοροι τύποι ζυμώσεων οι οποίοι μπορούν να εφαρμοστούν ανάλογα με το επιθυμητό προϊόν. Δύο ευρέως χρησιμοποιούμενοι τύποι καλλιέργειας μικροοργανισμών είναι η κλειστή και η συνεχής καλλιέργεια.

Στην κλειστή καλλιέργεια τοποθετείται στο βιοαντιδραστήρα ορισμένη ποσότητα αποστειρωμένου θρεπτικού υλικού, η οποία εμβολιάζεται με αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών. Η καλλιέργεια συνεχίζεται μέχρι την παραγωγή του επιθυμητού προϊόντος. Στην κλειστή καλλιέργεια έχουμε τέσσερις φάσεις, τη λανθάνουσα, την εκθετική, τη στατική και τη φάση θανάτου. Στη λανθάνουσα φάση ο πληθυσμός των μικροοργανισμών που προέρχονται από την αρχική καλλιέργεια παραμένει σχεδόν σταθερός. Αυτό οφείλεται στο ότι οι μικροοργανισμοί χρειάζονται κάποιο χρονικό διάστημα για να προσαρμοστούν στις καινούριες συνθήκες και να αρχίσουν να αναπτύσσονται. Ακολουθεί η εκθετική φάση, όπου πλέον οι μικροοργανισμοί έχουν προσαρμοστεί στις συνθήκες του βιοαντιδραστήρα και δεδομένου ότι τα θρεπτικά συστατικά είναι άφθονα και οι συνθήκες ανάπτυξης (συγκέντρωση O_2 , pH, θερμοκρασία) ιδανικές, πολλαπλασιάζονται με ταχύ ρυθμό. Σε αυτή τη φάση ο πληθυσμός των μικροοργανισμών αυξάνεται εκθετικά. Ακολουθεί η στατική φάση, όπου ο πληθυσμός των μικροοργανισμών δεν αυξάνεται. Αυτό οφείλεται είτε στο ότι κάποιο θρεπτικό συστατικό από το θρεπτικό υλικό έχει εξαντληθεί είτε στο ότι έχει αυξηθεί η συγκέντρωση κάποιου τοξικού παράγοντα που είναι προϊόν του μεταβολισμού των μικροοργανισμών. Τέλος, ακολουθεί η φάση θανάτου, όπου ο αριθμός των μικροοργανισμών μειώνεται. Αν και η διάρκεια κάθε φάσης ποικίλει ανάλογα με το είδος του μικροοργανισμού που αναπτύσσεται, η διαδοχή των φάσεων είναι ίδια ανεξάρτητα με τον μικροοργανισμό που αναπτύσσεται. Οι μικροοργανισμοί παράγουν χρήσιμα προϊόντα συνήθως κατά τη διάρκεια της εκθετικής και της στατικής φάσης.

3. 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 ορ-

γανισμό. 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 μονοκλωνικά 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 από αντιγόνα που δεν υπάρχουν στα φυσιολογικά κύτταρα του οργανισμού. Μπορούν λοιπόν να παραχθούν αντισώματα που να αναγνωρίζουν τα καρκινικά αντιγόνα, όπως λέγονται. Τα αντισώματα αυτά μπορούν να γίνουν ταυτόχρονα φορείς ισχυρών αντικαρκινικών φαρμάκων. Όταν εισέλθουν στον οργανισμό τα αντισώματα αυτά εντοπίζουν μόνο τα καρκινικά αντιγόνα λόγω της μεγάλης εξειδίκευσης τους και συνδέονται αποκλειστικά με αυτά, οπότε τα αντικαρκινικά φάρμακα που είναι συνδεδεμένα πάνω τους δρουν κατευθείαν στα καρκινικά κύτταρα και τα καταστρέφουν. Αποφεύγονται έτσι οι χειρουργικές επεμβάσεις και οι ανεπιθύμητες συνέπειες των χημειοθεραπειών.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Η ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA αποτελεί τη σημαντικότερη βιολογική ανακάλυψη του 20^{ου} αιώνα. Έγινε το 1953 και ήταν αποτέλεσμα συνδυασμού των αποτελεσμάτων των ερευνητικών ομάδων Wilkins και Franklin από τη μία και Watson και Crick από την άλλη. Οι τελευταίοι βασιζόμενοι στα αποτελέσματα και των δύο ομάδων, διατύπωσαν το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA που αναφέρεται στη δομή του DNA στο χώρο. 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 βρίσκονται στο εσωτερικό του μορίου επειδή είναι υδρόφοβες.

Οι αζωτούχες βάσεις της μίας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας συνδέονται με δεσμούς υδρογόνου με τις αζωτούχες βάσεις της απέναντι αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Με βάση τον κανόνα αυτό μια αδενίνη ενώνεται πάντα με μια θυμίνη και αντιστρόφως και μια γουανίνη ενώνεται πάντα με μια κυτοσίνη και αντιστρόφως. Οι δεσμοί υδρογόνου που αναπτύσσονται μεταξύ των συμπληρωματικών αζωτούχων βάσεων, σταθεροποιούν τη δευτεροταγή δομή του μορίου.

Ανάμεσα στην αδενίνη και στη θυμίνη αναπτύσσονται δύο δεσμοί υδρογόνου ενώ ανάμεσα σε γουανίνη και κυτοσίνη τρεις.

Οι δύο αλυσίδες του DNA είναι συμπληρωματικές. Αυτό σημαίνει ότι η αλληλουχία των νουκλεοτιδίων της μιας καθορίζει την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων της άλλης. Αυτή είναι

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

μια καθοριστική ιδιότητα για τον αυτοδιπλασιασμό του DNA που το καθιστά ιδανικό για τη διατήρηση και μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας. Η διπλή έλικα ξετυλίγεται και κάθε αλυσίδα χρησιμοποιείται ως καλούπι για τη σύνθεση δύο νέων αλυσίδων. Δημιουργούνται έτσι δύο νέα μόρια πανομοιότυπα με το μητρικό.

Οι δύο αλυσίδες του DNA είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή απέναντι από το 3' άκρο της μιας βρίσκεται το 5' άκρο της άλλης.

2. Ο όρος γονιδιακή έκφραση αναφέρεται συνήθως σε όλη τη διαδικασία με την οποία το γονίδιο ενεργοποιείται για να παράγει μια πρωτεΐνη. Στα κύτταρα είναι απαραίτητη η ύπαρξη και η λειτουργία ενός προγράμματος ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης, που να παρέχει τις οδηγίες για το είδος και την ποσότητα των πρωτεϊνών οι οποίες πρέπει να παραχθούν σε κάθε κύτταρο κάθε χρονική στιγμή. Η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στα ευκαρυωτικά κύτταρα γίνεται με ιδιαίτερα πολύπλοκους μηχανισμούς λόγω της μεγάλης πολυπλοκότητας των ευκαρυωτικών κυττάρων αλλά και επειδή θα πρέπει να ελεγχθεί προσεκτικά η ανάπτυξη των πολυκύτταρων οργανισμών. Σήμερα η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης των ευκαρυωτικών οργανισμών αποτελεί αντικείμενο εντατικής ερευνητικής μελέτης. Η πλήρης διαλεύκανση των μηχανισμών θα δώσει απαντήσεις για το πώς όταν οι μηχανισμοί αυτοί απορρυθμίζονται τα κύτταρα βγαίνουν εκτός λειτουργίας και γίνονται καρκινικά. Η γονιδιακή έκφραση στα ευκαρυωτικά κύτταρα ρυθμίζεται σε τέσσερα στάδια.

- Στη μεταγραφή: Στο στάδιο αυτό ρυθμίζεται ποια γονίδια θα μεταγραφούν και/ή με ποια ταχύτητα. 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. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς όμως υπάρχει τεράστια ποικιλία μεταγραφικών παραγόντων. Κάθε κυτταρικός τύπος έχει και διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν προσδεθεί ο σωστός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων στον υποκινητή ενός γονιδίου, ξεκινά η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή του γονιδίου αυτού.
- Μετά τη μεταγραφή: Στο στάδιο αυτό περιλαμβάνονται οι μηχανισμοί με τους οποίους γίνεται η ωρίμανση του πρόδρομου mRNA και η ταχύτητα με την οποία το ώριμο mRNA εγκαταλείπει τον πυρήνα και βγαίνει στο κυτταρόπλασμα.
- Μετάφραση: Ο χρόνος "ζωής" του mRNA στο κυτταρόπλασμα δεν είναι ίδιος για όλα τα μόρια mRNA καθώς μετά από κάποιο χρονικό διάστημα αποικοδομούνται. Επίσης ποικίλει και η δυνατότητα πρόσδεσης του mRNA στα ριβοσώματα.
- Μετά τη μετάφραση: Ακόμα και αφού παραχθεί η πρωτεΐνη, ίσως να χρειάζεται κάποιες τροποποιήσεις για να γίνει βιολογικώς λειτουργική.

3. Μεταλλάξεις είναι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA ενός κυττάρου. Οι μεταβολικές οδοί στον άνθρωπο ακολουθούν ορισμένα στάδια καθένα από τα οποία ελέγχεται από κάποιο ένζυμο. Έχουν περιγραφεί πάνω από 200 διαταραχές του μεταβολισμού που οφείλονται κυρίως στη λειτουργικότητα κάποιου ενζύμου. Μεταλλάξεις σε γονίδια που κωδικοποιούν τέτοια ένζυμα μπορεί να οδηγήσουν σε κληρονομικές ασθένειες, όπως η φαινυλκετονουρία και ο αλφισμός. Ο αλφισμός οφείλεται στην έλλειψη ενός ενζύμου που είναι απαραίτητο για τη σύνθεση της χρωστικής μελανίνης. Άτομα που πάσχουν από αλφισμό παρουσιάζουν

έλλειψη της χρωστικής μελανίνης στο δέρμα, στα μαλλιά και στην ίριδα του ματιού. Ο αλφισμός κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας και παρουσιάζει μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή υπάρχουν άτομα που παρουσιάζουν παντελή έλλειψη ενεργότητας του ένζυμου και άλλα που παρουσιάζουν μειωμένη ενεργότητα.

ΘΕΜΑ 4^ο

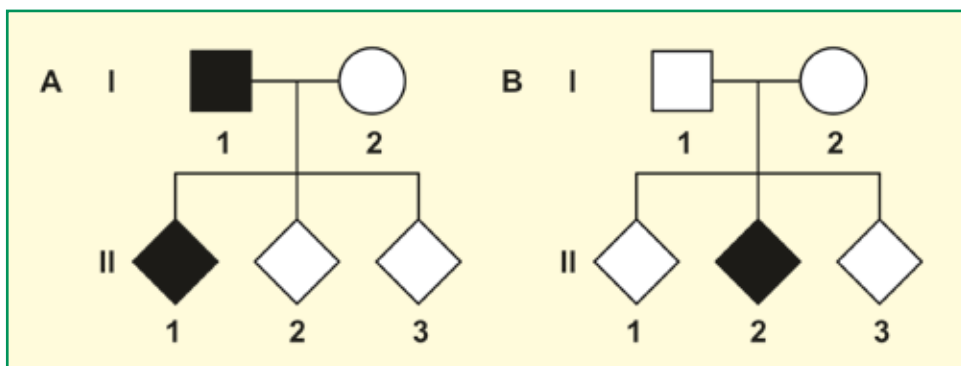
Στη δοθείσα άσκηση εξετάζεται ο τρόπος κληρονόμησης δύο χαρακτήρων στον άνθρωπο, η εμφάνιση της ασθένειας της υπερχοληστερολαιμίας και οι λοβοί των αυτιών. Επομένως πρόκειται για διϋβριδισμό.

Η ασθένεια της υπερχοληστερολαιμίας σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο πρώιμης στεφανιαίας νόσου και γνωρίζουμε ότι ακολουθεί αυτοσωμικό επικρατή τρόπο κληρονόμησης.

Επίσης το χαρακτηριστικό προσκολλημένοι λοβοί αυτιών γνωρίζουμε ότι ελέγχεται από υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο.

Από τα δεδομένα της άσκησης μπορούμε να σχεδιάσουμε τα παρακάτω γενεαλογικά δένδρα για την υπό μελέτη οικογένεια. Το πρώτο δένδρο (Α) αφορά την ασθένεια της υπερχοληστερολαιμίας και το δεύτερο δένδρο (Β) αφορά τους λοβούς των αυτιών αυτής της οικογένειας. Στο δένδρο Α τα μαυρισμένα τετράγωνα και ρόμβοι αφορούν άτομα που φέρουν την ασθένεια. Στο δεύτερο δένδρο ο μαυρισμένος ρόμβος αφορά άτομο που φέρει προσκολλημένους λοβούς αυτιών.

α.



Έστω λοιπόν ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο Υ που ελέγχει την οικογενή υπερχοληστερολαιμία με αλληλόμορφα Υ και υ με σχέση επικράτειας Υ επικρατές του υ. Άτομα που φέρουν το αλληλόμορφο Υ στο γονότυπό τους παρουσιάζουν οικογενή υπερχοληστερολαιμία, ενώ άτομα ομόζυγα για το αλληλόμορφο υ δεν παρουσιάζουν την ασθένεια.

Έστω επίσης ο γενετικός τόπος ενός άλλου ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο Ε που ελέγχει τους λοβούς των αυτιών με αλληλόμορφα Ε και ε με σχέση επικράτειας Ε επικρατές του ε. Άτομα που φέρουν το αλληλόμορφο Ε στο γονότυπό τους έχουν ελεύθερους λοβούς αυτιών, ενώ άτομα ομόζυγα για το αλληλόμορφο ε, έχουν προσκολλημένους λοβούς αυτιών. Τα δύο γονίδια υποθέτουμε ότι εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, άρα ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel σύμφωνα με τον οποίο ο διαχωρισμός των αλληλομόρφων ενός γονιδίου είναι ανεξάρτητος από το διαχωρισμό των αλληλομόρφων ενός άλλου γο-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

νιδίου. Συνεπώς, μπορούμε να εξετάσουμε κάθε χαρακτήρα ξεχωριστά.

Γνωρίζουμε ότι ο πατέρας πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία, άρα έχει γονότυπο ως προς τον χαρακτήρα αυτό YY ή Yu . Παρατηρούμε όμως ότι αποκτά παιδιά (II_2) και (II_3) που δεν πάσχουν από την ασθένεια και επομένως έχουν γονότυπο yu . Δεδομένου ότι κάθε απόγονος κληρονομεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα από κάθε γονέα του, συμπεραίνουμε ότι ο πατέρας σίγουρα φέρει μια φορά το αλληλόμορφο y , άρα τελικά ο γονότυπός του ως προς το χαρακτήρα αυτό είναι Yu . Επιπλέον ο πατέρας έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών, επομένως γονότυπο EE ή Ee ως προς αυτό το χαρακτήρα. Αποκτά όμως παιδί με προσκολλημένους λοβούς (II_2), συνεπώς και αυτός και η μητέρα φέρουν το αλληλόμορφο e από μια φορά, άρα τελικά ο γονότυπος του πατέρα ως προς τους δύο χαρακτήρες θα είναι $YuEe$.

Η μητέρα έχει και αυτή ελεύθερους λοβούς αυτιών, δηλαδή γονότυπο EE ή Ee , αλλά όπως είπαμε, εφόσον αποκτά παιδί με προσκολλημένους λοβούς (II_2) θα έχει και τον αλληλόμορφο e , δηλαδή η μητέρα έχει γονότυπο Ee ως προς το χαρακτήρα λοβοί αυτιών. Επιπλέον, η μητέρα δεν πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία, συνεπώς έχει γονότυπο $yuEe$ και ως προς τους δύο χαρακτήρες που μελετάμε.

- β. Γνωρίζουμε ότι κάθε γονέας κληροδοτεί στο παιδί του ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα του. Το πρώτο παιδί εμφανίζει οικογενή υπερχοληστερολαιμία, άρα σίγουρα έχει γονότυπο Yu , αφού έχει πάρει το Y αλληλόμορφο από τον πατέρα του που και αυτός πάσχει από την ασθένεια και το αλληλόμορφο y από τη μητέρα του που είναι ομόζυγη για το αλληλόμορφο y . Επίσης το πρώτο παιδί της οικογένειας παρουσιάζει ελεύθερους λοβούς, άρα έχει γονότυπο ή EE ή Ee (με τον δεύτερο γονότυπο να έχει διπλάσια πιθανότητα από ότι ο πρώτος γονότυπος), όπως φαίνεται από τη διασταύρωση:

$$P: Ee \times Ee$$

$$\text{Γαμέτες: } E, e \quad / \quad E, e$$

$$F_1: EE : 2 Ee : ee$$

Άρα το πρώτο παιδί έχει γονότυπο $YuEE$ ή $YuEe$.

Το δεύτερο παιδί δεν πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία, άρα έχει γονότυπο yu και έχει προσκολλημένους λοβούς, άρα γονότυπο ως προς το χαρακτήρα αυτό ee . Άρα έχει γονότυπο $yu ee$ ως προς τους δύο χαρακτήρες.

Το τρίτο παιδί δεν πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία, άρα έχει γονότυπο ως προς το χαρακτήρα αυτό yu και έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών, άρα γονότυπο EE ή Ee σύμφωνα με την παραπάνω διασταύρωση. Έχει δηλαδή τελικά γονότυπο $yuEE$ ή $yuEe$.

ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ & ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2003 ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Στις προτάσεις 1 έως 5, να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της πρότασης και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή συμπλήρωσή της.

1. Διαγονιδιακά φυτά ονομάζονται αυτά τα οποία

- α. έχουν υποστεί την επίδραση φυτοφαρμάκων.
- β. προέκυψαν μετά από χρήση αντιβιοτικών.
- γ. δε δίνουν απογόνους.
- δ. έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση τεχνικών γενετικής μηχανικής.

Μονάδες 5

2. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down έχουν

- α. τρία φυλετικά χρωμοσώματα.
- β. έλλειψη του χρωμοσώματος 5.
- γ. ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21.
- δ. μία επιπλέον σειρά χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 5

3. Το υλικό των προκαρυωτικών κυττάρων είναι

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

Μονάδες 5

4. Οι υποχρεωτικά αερόβιοι μικροοργανισμοί απαιτούν για την ανάπτυξή τους

- α. υψηλή συγκέντρωση οξυγόνου.
- β. μειωμένη συγκέντρωση διοξειδίου του άνθρακα.
- γ. υψηλή συγκέντρωση αζώτου.
- δ. πολύ υψηλές θερμοκρασίες.

Μονάδες 5

5. Τα μονοκλωνικά αντισώματα παράγονται από

- α. καρκινικά κύτταρα.
- β. έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων.
- γ. βακτήρια.
- δ. ερυθρά αιμοσφαίρια.

Μονάδες 5

2000

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

A. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι αποτέλεσμα γονιδιακής μετάλλαξης.

1. Ποια αλλαγή συμβαίνει στην κωδική αλυσίδα του DNA;

Μονάδες 5

2. Ποια αλλαγή συμβαίνει στη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της HbA;

Μονάδες 5

3. Ποια συμπτώματα εμφανίζει ένα άτομο που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Μονάδες 5

B. Τι ονομάζεται πολύσωμα;

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ 3°

A. Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το 1990, σ' ένα τετράχρονο κορίτσι που έπασχε από έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA). Να περιγράψετε τη διαδικασία που ακολουθείται στη γονιδιακή θεραπεία της παραπάνω ασθένειας.

Μονάδες 10

B. 1. Να γράψετε τα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν τον τύπο των ομάδων αίματος ABO του ανθρώπου.

Μονάδες 3

2. Να γράψετε τους πιθανούς γονοτύπους ανθρώπου ομάδας αίματος B και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 6

3. Να γράψετε το γονότυπο ανθρώπου, ομάδας αίματος AB.

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 4°

Δίδεται το παρακάτω τμήμα μορίου προκαρυωτικού DNA, στο οποίο κωδικοποιείται η γενετική πληροφορία για τη σύνθεση μικρής αλυσίδας αμινοξέων:

(I) ... TTTTACGTTATGAAAGATACTCGGCTC ...
(II) ... AAAATGCAATACTTTCTATGAGCCGAG ...

α. Σε ποια από τις αλυσίδες, (I) ή (II), βρίσκεται η γενετική πληροφορία και γιατί;

Μονάδες 10

β. Να γράψετε το μόριο του m-RNA το οποίο σχηματίζεται κατά τη μεταγραφή του παραπάνω DNA και να ορίσετε το 3' και το 5' άκρο του μορίου αυτού.

Μονάδες 5

γ. Πόσα αμινοξέα έχει η αλυσίδα που σχηματίζεται και γιατί;

Μονάδες 5

δ. Να γράψετε τα αντικωδικόνια των t-RNA που συμμετέχουν στη μετάφραση του παραπάνω μορίου m-RNA.

Μονάδες 5

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2003

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. δ
2. γ
3. γ
4. α
5. β

ΘΕΜΑ 2^ο

- A. 1.** Μεταλλάξεις είναι οι αλλαγές που συμβαίνουν στην αλληλουχία των νουκλεοτιδικών βάσεων του DNA. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία ήταν η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη. Ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη A (HbA) στα ενήλικα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία διαφέρει σε σχέση με τα φυσιολογικά. Η φυσιολογική αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων αποτελείται από δύο α και δύο β πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Η διαφορά που παρουσιάζουν τα ενήλικα άτομα με δρεπανοκυτταρική αναιμία, στην HbA, σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα οφείλεται σε μετάλλαξη που συμβαίνει στο έκτο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Η αλλαγή οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη του κωδικονίου $5'GAG_3'$ στην κωδική αλυσίδα του DNA, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ σε $5'GTG_3'$ που κωδικοποιεί το αμινοξύ βαλίνη. Το μεταλλαγμένο γονίδιο που κωδικοποιεί για τη μεταλλαγμένη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης A συμβολίζεται ως β^s .
- 2.** Τα ενήλικα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία σχηματίζουν αντί της HbA που σχηματίζεται στα υγιή ενήλικα άτομα, την HbS. Η HbA, όπως έχουμε αναφέρει, αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες, αποτελείται δηλαδή από δύο α και δύο β πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Η HbS των ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία διαφέρει από HbA και η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι ομόζυγοι για το μεταλλαγμένο γονίδιο β^s . Τα άτομα αυτά παράγουν μόνο HbS και καθόλου HbA.
- 3.** Η HbS, που υπάρχει στα ομόζυγα για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία άτομα, εμφανίζει διαφορετική στερεοδιάταξη από ότι η HbA, με αποτέλεσμα τα ερυθρά αιμοσφαίρια να παίρνουν ένα χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου. Επίσης, εξαιτίας της αλλαγής στη μορφή των ερυθροκυττάρων εμποδίζεται η κυκλοφορία του αίματος στα τριχοειδή αγγεία και δημιουργούνται προβλήματα σε διάφορα όργανα, όπως στους πνεύμονες και τον σπλήνα. Επιπλέον, τα δρεπανοκύτταρα έχουν μικρότερη διάρκεια ζωής από τα φυσιολογικά ερυθροκύτταρα, οπότε τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία εμφανίζουν συμπτώματα αναιμίας. Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) έχουν ένα φυσιολογικό β γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο και δεν εμφανίζουν τα συμπτώματα της ασθένειας, παρά μόνο σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου, όπως σε υψόμετρο μεγαλύτερο των 3.000 m.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

B. Κατά τη μετάφραση ενός μορίου mRNA το κύτταρο για λόγους οικονομίας και εξαιτίας μηχανισμών γονιδιακής ρύθμισης μπορεί να χρησιμοποιήσει ταυτόχρονα περισσότερα από ένα ριβοσώματα για να μεταφράσει το ίδιο μόριο mRNA. Κάθε ριβόσωμα θα βρίσκεται σε διαφορετικό σημείο κατά μήκος αυτού του μορίου mRNA. Αμέσως μόλις ένα ριβόσωμα έχει μεταφράσει τα πρώτα κωδικόνια του mRNA, ένα άλλο ριβόσωμα μπορεί να προσδεθεί στη θέση έναρξης του mRNA που τώρα είναι εκ νέου ελεύθερη. Το σύμπλεγμα που δημιουργείται από την ένωση περισσότερων από ένα ριβοσωμάτων στο ίδιο μόριο mRNA ονομάζεται πολύσωμα. Έτσι, η πρωτεϊνοσύνθεση είναι μια “οικονομική διαδικασία” καθώς ένα κύτταρο μπορεί να παράγει μεγάλα ποσά μιας πρωτεΐνης από μόλις ένα ή δύο αντίγραφα ενός γονιδίου.

ΘΕΜΑ 3^ο

A. Έως πρόσφατα η μοριακή βάση των γενετικών ασθενειών δεν ήταν γνωστή. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA σε συνδυασμό με τις μεθόδους της παραδοσιακής Γενετικής (γενεαλογικά δένδρα) οδήγησε στον εντοπισμό της θέσης στα χρωμοσώματα (χαρτογράφηση) πολλών μεταλλαγμένων γονιδίων, που προκαλούν τις αντίστοιχες ασθένειες. Επιπλέον ορισμένα μεταλλαγμένα γονίδια κλωνοποιήθηκαν και συγκρίθηκαν με τα φυσιολογικά αλληλόμορφα τους, για να εξακριβωθεί το είδος των μεταλλάξεων.

Οι γνώσεις αυτές έδωσαν τη δυνατότητα ανάπτυξης ενός τύπου θεραπείας η οποία στηρίζεται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA και ονομάζεται γονιδιακή θεραπεία. Αυτή έχει ως στόχο να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς το φυσιολογικό αλληλόμορφο του μεταλλαγμένου γονιδίου. Απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι, εκτός από την κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου, και ο προσδιορισμός των κυττάρων τα οποία είναι υπεύθυνα για την ασθένεια.

Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το 1990 σε ένα τετράχρονο κοριτσάκι που έπασχε από έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA). Αυτό το ένζυμο συμμετέχει στο μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών. Η έλλειψη του ενζύμου οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο ADA. Τα άτομα που εμφανίζουν έλλειψη του ενζύμου ADA, πάσχουν από ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Έτσι τα άτομα που παρουσιάζουν την ασθένεια πάσχουν από χρόνιες μολύνσεις, έχουν προδιάθεση εμφάνισης καρκίνου σε πολύ μικρή ηλικία και συνήθως πεθαίνουν μετά από λίγους μήνες ζωής.

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 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, με την προϋπόθεση ότι λαμβάνουν σε κανονικά χρονικά διαστήματα αυτή τη θεραπεία.

Ο τύπος αυτός της γονιδιακής θεραπείας ονομάζεται *ex vivo*, γιατί τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σ'αυτόν.

- B. 1.** Ο τύπος των ομάδων αίματος ABO του ανθρώπου καθορίζεται από πολλαπλά αλληλόμορφα ενός γονιδίου. Είναι γνωστό ότι στα διπλοειδή κύτταρα υπάρχουν δύο αλληλόμορφα για μια ορισμένη γενετική θέση, εντούτοις, αν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μια γενετική θέση, τότε έχουμε πολλαπλά αλληλόμορφα για αυτό το γονίδιο. Το γονίδιο *I* που καθορίζει τις ομάδες αίματος έχει τρία αλληλόμορφα. Τα I^A και I^B είναι συνεπικρατή και κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα A και B αντιγόνα αντίστοιχα, στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων. Το αλληλόμορφο *i* είναι υπολειπόμενο και δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο.
- 2.** Ένα άτομο με ομάδα αίματος B φέρει στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων του το αντιγόνο B. Το αντιγόνο B σχηματίζεται από το ένζυμο που κωδικοποιεί το αλληλόμορφο I^B του γονιδίου *I* που ελέγχει τις ομάδες αίματος ABO στον άνθρωπο. Με δεδομένο ότι το αλληλόμορφο I^B είναι συνεπικρατές του I^A και επικρατές του *i*, ένα άτομο με ομάδα αίματος B έχει γονότυπο $I^B I^B$, δηλαδή είναι ομόζυγο για το αλληλόμορφο I^B ή έχει γονότυπο $I^B i$, δηλαδή είναι ετερόζυγο για το αλληλόμορφο I^B το οποίο και εκφράζεται ενώ το αλληλόμορφο *i* δεν εκφράζεται.
- 3.** Ένα άτομο με ομάδα αίματος AB φέρει στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων του και το αντιγόνο A και το αντιγόνο B. Τα αντιγόνα αυτά σχηματίζονται από τα ένζυμα που κωδικοποιούν τα αλληλόμορφα I^A και I^B του γονιδίου *I* που ελέγχει το σύστημα ABO των ομάδων αίματος στον άνθρωπο. Επειδή τα αλληλόμορφα I^A και I^B είναι συνεπικρατή, δηλαδή εκφράζονται και τα δύο στο φαινότυπο ενός ατόμου που είναι ετερόζυγος γι' αυτά, αυτό σημαίνει ότι άτομο με ομάδα αίματος AB έχει γονότυπο $I^A I^B$.

ΘΕΜΑ 4^ο

Η γενετική πληροφορία είναι η οδηγία που καθορίζει κάποιο από τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού και περιέχεται στην καθορισμένη σειρά των νουκλεοτιδίων που υπάρχει σε τμήματα του γενετικού υλικού, τα γονίδια. Με τη μεταγραφή οι γενετικές 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 RNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, το γενετικό κώδικα. Η μετάφραση του mRNA γίνεται στα ριβοσώματα και το mRNA είναι το κινητό αντίγραφο της γενετικής πληροφορίας.

Κατά τη μεταγραφή η σύνθεση του mRNA γίνεται, όπως είπαμε, με βάση την αλληλουχία νουκλεοτιδίων της μίας από τις δύο αλυσίδες DNA του γονιδίου που λειτουργεί ως καλούπι, η αλυσίδα αυτή ονομάζεται μη κωδική αλυσίδα ή μεταγραφόμενη. Πιο συγκεκριμένα, κατά τη μεταγραφή, η RNA πολυμεράση τοποθετεί απέναντι από τα δεοξυνουκλεοτίδια της μεταγραφόμενης αλυσίδας συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια, με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας, μόνο που αντί για θυμίνη τοποθετεί ουρακίλη. Το mRNA που προκύπτει είναι συμπληρωματικό της μη κωδικής αλυσίδας και πανομοιότυπο με την άλλη αλυσίδα του γονι-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

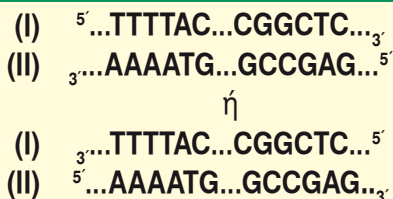
2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

δίου που ονομάζεται κωδική (υπάρχει βέβαια η διαφορά βάσεων που αναφέρθηκε παραπάνω, δηλαδή αντί για θυμίνη υπάρχει ουρακίλη και τα νουκλεοτίδια αποτελούνται από ριβόζη).

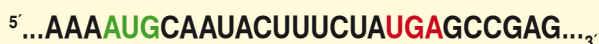
- α. Παρατηρώντας το μόριο του DNA, βλέπουμε ότι ο προσανατολισμός των αλυσίδων του γονιδίου μπορεί να είναι είτε:



Μετά από μελέτη συμπεραίνουμε ότι μπορεί να ισχύει μόνο η δεύτερη περίπτωση, αφού τότε μόνο συναντάται κωδικόνιο έναρξης ($5'ATG_3'$) και μετά από αριθμό νουκλεοτιδίων που είναι ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία απαντάται και κωδικόνιο λήξης ($5'TGA_3'$) στην αλυσίδα (II), άρα η μη κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα (I). Η γενετική πληροφορία βρίσκεται αποθηκευμένη στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου που έχει τον ίδιο προσανατολισμό ($5' \rightarrow 3'$) και την ίδια αλληλουχία νουκλεοτιδίων με το mRNA (για το DNA έχουμε αλληλουχία δεοξυριβονουκλεοτιδίων ενώ για το mRNA έχουμε αλληλουχία ριβονουκλεοτιδίων) και στην συγκεκριμένη δίκλωνη αλληλουχία DNA η κωδική αλυσίδα είναι η (II).

- β. 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 το δεοξυριβονουκλεοτίδιο αδενίνη τοποθετεί το ριβονουκλεοτίδιο 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.

Άρα το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του συγκεκριμένου μορίου DNA είναι:



- γ. 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 και επίσης ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης, το $5'AUG_3'$ που κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη και κωδικόνια λήξης ($5'UAG_3'$, $5'UGA_3'$, $5'UAA_3'$) τα οποία δεν κωδικοποιούν για κάποιο αμινοξύ και σηματοδοτούν τον τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης. Η περιοχή ενός mRNA που μεταφράζεται αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει στο τελευταίο κωδικόνιο πριν το κωδικόνιο λήξης.

Η πεπτιδική αλυσίδα που σχηματίστηκε λοιπόν από το δοθέν γονίδιο αποτελείται από

πέντε αμινοξέα, όπως φαίνεται από το παραπάνω mRNA. Δεδομένου ότι πρόκειται για προκαρυωτικό γονίδιο οπότε το mRNA που προκύπτει δεν υφίσταται τη διαδικασία της ωρίμανσης καθώς δεν περιέχει εσώνια.

- δ. Η μετάφραση του mRNA δηλαδή η αντιστοίχιση των κωδικονίων σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πεπτική αλυσίδα, πραγματοποιείται, όπως είπαμε, στα ριβοσώματα με τη βοήθεια των tRNA και τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ενέργειας. Κάθε μόριο tRNA έχει μια ειδική τριπλέτα 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. Τα αντικωδικόνια των κωδικονίων που αποτελούν το μεταφράσιμο τμήμα του συγκεκριμένου mRNA είναι τα παρακάτω:

${}^3\text{UAC}^{5'}$, ${}^3\text{GUU}^{5'}$, ${}^3\text{AUG}^{5'}$, ${}^3\text{AAA}^{5'}$, ${}^3\text{GAU}^{5'}$

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

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ & ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2004 ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1°

Για καθεμιά από τις προτάσεις 1 έως 5, να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της βασικής φράσης και δίπλα του το γράμμα που αντιστοιχεί στο σωστό συμπλήρωμά της.

1. Ο γονότυπος αναφέρεται

- α. στο σύνολο των χαρακτήρων ενός οργανισμού.
- β. στο σύνολο των αλληλομόρφων γονιδίων ενός οργανισμού.
- γ. στον αριθμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων του οργανισμού.
- δ. στον αριθμό των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων του οργανισμού.

Μονάδες 5

2. Η αντιγραφή του DNA αρχίζει με το σπάσιμο των υδρογονικών δεσμών μεταξύ των δύο συμπληρωματικών αλυσίδων με τη βοήθεια ενζύμων που ονομάζονται

- α. DNA πολυμεράσες.
- β. DNA ελικάσες.
- γ. DNA δεσμάσες.
- δ. RNA πολυμεράσες.

Μονάδες 5

3. Οι ιντερφερόνες είναι πρωτεΐνες οι οποίες παράγονται από κύτταρα

- α. που μολύνθηκαν από ιούς.
- β. που μολύνθηκαν από μύκητες.
- γ. ατόμων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες.
- δ. μόνο φυτικών οργανισμών.

Μονάδες 5

4. Η φαινυλκετονουρία οφείλεται σε γονίδιο

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

Μονάδες 5

5. Το βακτήριο *Clostridium* είναι ένας μικροοργανισμός

- α. υποχρεωτικά αερόβιος.
- β. υποχρεωτικά αναερόβιος.
- γ. που ζει σε πολύ υψηλές θερμοκρασίες.
- δ. που απαιτεί υψηλή συγκέντρωση οξυγόνου.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΘΕΜΑ 2^ο

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

- A. α.** Να αναφέρετε τα βήματα που απαιτούνται για την παραγωγή φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από ένα διαγονιδιακό ζώο.

Μονάδες 12

- β.** Τι είναι η μικροέγχυση;

Μονάδες 5

- B.** Τι περιέχει

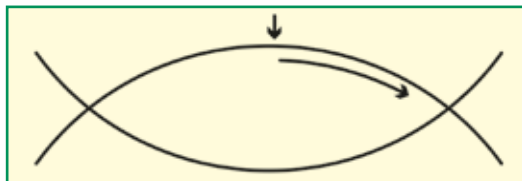
- α.** μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη;

- β.** μια cDNA βιβλιοθήκη;

Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 3^ο

- A.** Σε μια θέση έναρξης αντιγραφής του DNA, η σύνθεση στη μια αλυσίδα είναι συνεχής, όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα:



- α.** Να μεταφέρετε στο τετράδιό σας το παραπάνω σχήμα, να σχεδιάσετε σ' αυτό όλες τις νεοσυντιθέμενες αλυσίδες του DNA και να σημειώσετε τον προσανατολισμό τους, γράφοντας τα 3' και 5' άκρα.

Μονάδες 5

- β.** Η σύνθεση των νέων αλυσίδων του DNA γίνεται είτε με συνεχή είτε με ασυνεχή τρόπο. Γιατί συμβαίνει αυτό;

Μονάδες 10

- B. α.** Ποια άτομα ονομάζονται ανευπλοειδή;

Μονάδες 5

- β.** Τι είναι το σύνδρομο Klinefelter;

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 4^ο

Ένας φυσιολογικός άνδρας ομάδας αίματος O, παντρεύεται φυσιολογική γυναίκα ομάδας αίματος A, της οποίας ο πατέρας ήταν αιμορροφιλικός ομάδας αίματος O.

- α.** Ποιοι είναι οι γονότυποι των τριών παραπάνω ατόμων; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 6

- β.** Ποια είναι η πιθανότητα το παραπάνω ζευγάρι να αποκτήσει γιο αιμορροφιλικό ομάδας αίματος O; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 12

- γ.** Έστω ότι το παραπάνω ζευγάρι αποκτά ένα γιο αιμορροφιλικό. Τι πιθανότητα έχει αυτό το άτομο να αποκτήσει φυσιολογικό παιδί;

Μονάδες 7

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2004

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. β
2. β
3. α
4. α
5. β

ΘΕΜΑ 2^ο

A. α. Διαγονιδιακά ζώα είναι τα ζώα εκείνα στα οποία έχουμε τροποποιήσει το γενετικό τους υλικό με τη χρήση των τεχνικών της Γενετικής Μηχανικής, εισάγοντας νέα γονίδια συνήθως από κάποιο άλλο είδος. Υπάρχουν αρκετές μέθοδοι για την είσοδο του “ξένου” DNA στα κύτταρα ενός ζώου, η πιο σημαντική από τις οποίες, είναι η μικροέγχυση. Τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται για την παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών σε μεγάλη ποσότητα συνήθως από τα κύτταρα των μαστικών αδένων των ζώων, για παράδειγμα των προβάτων και των αγελάδων. Με αυτόν τον τρόπο είναι δυνατή η συλλογή της φαρμακευτικής πρωτεΐνης από το γάλα των ζώων. Φαρμακευτικές πρωτεΐνες είναι πρωτεΐνες που χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία διάφορων ασθενειών.

Συνοπτικά, τα στάδια που απαιτούνται για την παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από ένα διαγονιδιακό ζώο είναι τα εξής: Αρχικά απομονώνουμε το ανθρώπινο γονίδιο που κωδικοποιεί την επιθυμητή πρωτεΐνη και το κλωνοποιούμε. Στη συνέχεια εισάγουμε με μικροέγχυση στον πυρήνα ενός γονιμοποιημένου ωαρίου ενός ζώου το γονίδιο αυτό, το οποίο ενσωματώνεται σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα. Στη συνέχεια εισάγουμε το τροποποιημένο ζυγωτό στη μήτρα θετικής μητέρας για κυοφορία και μετά από λίγο καιρό γεννιέται το διαγονιδιακό ζώο που παράγει τη φαρμακευτική πρωτεΐνη. Στη συνέχεια πραγματοποιούμε επιλεκτικές διασταυρώσεις ώστε να περάσει η τροποποιημένη γενετική πληροφορία και στους απογόνους. Τέλος, παράγεται στο γάλα του γενετικά τροποποιημένου ζώου η φαρμακευτική πρωτεΐνη. Το γάλα συλλέγεται και με τη βοήθεια κατάλληλων τεχνικών απομόνωσης και καθαρισμού λαμβάνεται το επιθυμητό προϊόν.

β. Μικροέγχυση είναι η σημαντικότερη μέθοδος εισαγωγής “ξένου” DNA στα κύτταρα ενός ζώου, προκειμένου αυτό να τροποποιηθεί γενετικά. Κατά τη μικροέγχυση εισάγουμε με τη βοήθεια ειδικής μικροβελόνας το επιθυμητό ξένο γονίδιο σε γονιμοποιημένα, στο εργαστήριο, ωάρια του ζώου. Το γονίδιο ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού. Στη συνέχεια το ζυγωτό τοποθετείται στη μήτρα θετικής μητέρας για κυοφορία και μετά από τον καθορισμένο χρόνο εγκυμοσύνης γεννιέται το διαγονιδιακό ζώο. Η μικροέγχυση αποτελεί τη μοναδική μέθοδο παραγωγής διαγονιδιακών αγελάδων, χοίρων, προβάτων και αιγών.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

B. α. Με την απομόνωση των ενζύμων που κόβουν το δίκλωνο DNA σε θέσεις με συγκεκριμένη αλληλουχία 4 με 8 ζευγών νουκλεοτιδίων και ονομάζονται περιοριστικές ενδονουκλεάσες καθώς και με την ανάπτυξη φορέων που μπορούν να μεταφέρουν DNA από κύτταρο σε κύτταρο έγινε δυνατή η ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA. Με τις μεθόδους της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA έγινε δυνατή η κατασκευή γονιδιωματικών και cDNA-βιβλιοθηκών.

Μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη αποτελείται από αποικίες βακτηρίων, καθεμιά από τις οποίες είναι ένα σύνολο μεγάλου αριθμού βακτηρίων τα οποία έχουν προέλθει από διαδοχικές διαιρέσεις ενός μετασχηματισμένου βακτηρίου, όταν αυτό αναπτύσσεται σε στερεό θρεπτικό υλικό. Τα κύτταρα λοιπόν μιας αποικίας είναι όμοια μεταξύ τους και αποτελούν ένα κλώνο. Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων που περιέχει το συνολικό DNA του οργανισμού δότη αποτελεί τη γονιδιωματική βιβλιοθήκη του οργανισμού δότη.

β. Μια cDNA βιβλιοθήκη, όπως και μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη, συνίσταται από βακτηριακούς κλώνους. Το σύνολο των κλώνων αυτών περιέχει, όχι το συνολικό DNA του οργανισμού δότη, αλλά μόνο δίκλωνα αντίγραφα DNA, των ώριμων mRNA, όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα του οργανισμού δότη (ευκαρυωτικού οργανισμού) μία ορισμένη χρονική στιγμή. Η cDNA βιβλιοθήκη έχει το πλεονέκτημα απομόνωσης από ευκαρυωτικούς οργανισμούς μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξονίων.

Τόσο η γονιδιωματική όσο και η cDNA βιβλιοθήκη μπορεί να συνίσταται από κλώνους ιών λ-φάγων αντί των βακτηριακών κλώνων, εάν ως φορέας κλωνοποίησης δεν έχει χρησιμοποιηθεί πλασμίδιο αλλά το DNA του βακτηριοφάγου λ.

Είναι δυνατή η δημιουργία βιβλιοθηκών τόσο για προκαρυωτικούς όσο και για ευκαρυωτικούς οργανισμούς.

ΘΕΜΑ 3^ο

A. α.



β. Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ονομάζονται DNA πολυμεράσες. Οι DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν 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 από το 5' προς το 3' άκρο. 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 αντιγραφής.

- B. α.** Οι μεταλλάξεις είναι αλλαγές στην ακολουθία και τον αριθμό των βάσεων στο γονιδίωμα ενός οργανισμού. Οι μεγάλες σε έκταση αλλαγές αποτελούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες διακρίνονται σε αριθμητικές που αφορούν αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων και σε δομικές, που αφορούν αλλαγές στη δομή των χρωμοσωμάτων. Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν συνήθως ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινότυπου του ατόμου. Αν κατά τη μειωτική διαίρεση δε γίνει σωστά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων, ένα φαινόμενο που ονομάζεται μη διαχωρισμός, τότε προκύπτουν γαμέτες με μεγαλύτερο ή μικρότερο αριθμό χρωμοσωμάτων του φυσιολογικού. Αν αυτοί οι γαμέτες γονιμοποιηθούν από γαμέτες με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων, προκύπτουν άτομα που δεν έχουν σωστή ποσότητα γενετικού υλικού και δεν αναπτύσσονται φυσιολογικά. Άτομα που παρουσιάζουν περίσσεια ή έλλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων ονομάζονται ανευπλοειδή.
- β.** Από το μη διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων προκαλούνται, όπως είπαμε, αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, προκύπτουν δηλαδή άτομα με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Οι ανωμαλίες αυτές μπορεί να αφορούν είτε σε αυτοσωμικά είτε σε φυλετικά χρωμοσώματα. Το σύνδρομο Klinefelter είναι αποτέλεσμα αριθμητικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας που αφορά στα φυλετικά χρωμοσώματα. Άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο αυτό έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) έχουν όμως τρία φυλετικά χρωμοσώματα XXY αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY ή XX. Τα άτομα παρουσιάζουν τα εξωτερικά χαρακτηριστικά αρσενικού ατόμου δεδομένου ότι η παρουσία του Y φυλετικού χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο στον άνθρωπο, είναι όμως στείρα. Τα συμπτώματα του συνδρόμου εμφανίζονται συνήθως μετά την εφηβεία.

ΘΕΜΑ 4^ο

- α.** Στην άσκηση εξετάζονται δύο χαρακτήρες, η ομάδα αίματος με το σύστημα ABO και η ασθένεια της αιμορροφιλίας στον άνθρωπο, επομένως πρόκειται για διϋβριδισμό. Ο τύπος των ομάδων αίματος ABO στον άνθρωπο ελέγχεται από ένα αυτοσωμικό γονίδιο με τρία αλληλόμορφα (πολλαπλά αλληλόμορφα) από τα οποία τα δύο είναι μεταξύ τους συνεπικρατή και το τρίτο υπολειπόμενο των δύο άλλων. Τα άτομα με ομάδα αίματος A έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους το αντιγόνο τύπου A. Άτομα με ομάδα αίματος B έχουν το αντιγόνο B. Άτομο με ομάδα αίματος AB έχει τα αντιγόνα A και B, ενώ ένα άτομο ομάδας αίματος O δεν έχει κανένα αντιγόνο στην επιφάνεια των ερυθρών αιμοσφαιρίων του. Η ασθένεια της αιμορροφιλίας είναι μία κλασική φυλοσύνδετη υπολειπόμενη διαταραχή, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης μιας αντιαιμορροφιλικής πρωτεΐνης. Έστω λοιπόν ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο I που καθορίζει την ομάδα αίματος στον άνθρωπο με αλληλό-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

μορφα I^A , I^B και i με σχέση επικράτειας I^A και I^B επικρατή του i και I^A , I^B μεταξύ τους συνεπικρατή. Άτομα με γονότυπο $I^A I^A$ ή $I^A i$ έχουν ομάδα αίματος A, άτομα με ομάδα αίματος $I^B I^B$ ή $I^B i$ έχουν ομάδα B, άτομα με γονότυπο $I^A I^B$ έχουν ομάδα αίματος AB, ενώ άτομα με γονότυπο ii έχουν ομάδα αίματος O.

Έστω ακόμη 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 μια αντιαιμορροφιλική πρωτεΐνη με αλληλόμορφα A και a με σχέση επικράτειας A επικρατές του a. Άτομα με γονότυπο $X^A X^a$ ή $X^A X^A$ είναι θηλυκά και δεν πάσχουν από αιμορροφιλία, ενώ άτομα $X^a Y$ είναι αρσενικά που επίσης δεν πάσχουν. Άτομα με γονότυπο $X^a Y$ είναι αρσενικά που πάσχουν από αιμορροφιλία, ενώ άτομα με γονότυπο $X^A X^a$ είναι θηλυκά που πάσχουν.

Ο πατέρας της γυναίκας ήταν αιμορροφιλικός άρα είχε γονότυπο ως προς το χαρακτήρα αυτό $X^a Y$, ενώ είχε ομάδα αίματος O, άρα ο γονότυπος του πατέρα ήταν $ii X^a Y$.

Η γυναίκα είναι φυσιολογική έχει δηλαδή γονότυπο ως προς την αιμορροφιλία $X^A X^a$, αφού έχει κληρονομήσει σίγουρα το φυσιολογικό αλληλόμορφο A μαζί με το φυλετικό χρωμόσωμα X από τη μητέρα της, η οποία προφανώς δε νοσούσε από αιμορροφιλία. Επίσης η γυναίκα που εξετάζουμε κληρονόμησε το παθολογικό αλληλόμορφο a από τον πατέρα της μαζί με το φυλετικό του χρωμόσωμα X, αφού ο πατέρας της νοσούσε. Γνωρίζουμε ότι κάθε γονέας κληροδοτεί στον απόγονό του ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμά του με 22 αυτοσωμικά και ένα φυλετικό χρωμόσωμα. Οι κόρες προφανώς κληρονομούν από τον πατέρα το X φυλετικό του χρωμόσωμα, ενώ οι υιοί το Y. Επιπλέον η γυναίκα έχει ομάδα αίματος A, άρα γονότυπο $I^A i$, αφού έχει πάρει το αλληλόμορφο i από τον πατέρα της και προφανώς το I^A από τη μητέρα της που θα πρέπει να είχε ομάδα αίματος A ή AB. Άρα τελικά η γυναίκα που εξετάζουμε έχει γονότυπο $I^A i X^A X^a$.

Ο άνδρας της είναι φυσιολογικός με ομάδα αίματος O, άρα έχει γονότυπο $ii X^A Y$.

- β. Τα δύο γονίδια εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, οπότε ισχύει ο 2ος νόμος του Mendel σύμφωνα με τον οποίο ο διαχωρισμός των αλληλομόρφων ενός γονιδίου είναι ανεξάρτητος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων ενός άλλου γονιδίου. Μπορούμε δηλαδή να εξετάσουμε τον κάθε χαρακτήρα ξεχωριστά. Έχουμε:

Ως προς το χαρακτήρα ομάδα αίματος:

$$\begin{array}{l} P: \quad \text{♂ } ii \quad \times \quad \text{♀ } I^A i \\ \text{Γαμέτες:} \quad i, i \quad / \quad I^A, i \\ F_1: \quad I^A i \quad : \quad ii \end{array}$$

Οι αναλογίες των απογόνων στην πρώτη θυγατρική γενεά (F_1) προκύπτουν εύκολα από το τετράγωνο του Punnett, το οποίο αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών μιας διασταύρωσης και του τρόπου συνδυασμού τους.

♀/♂	i	i
I^A	$I^A i$	$I^A i$
i	ii	ii

Ως προς την ασθένεια της αιμορροφιλίας έχουμε τη διασταύρωση:

$$\begin{array}{l} P: \quad \text{♂ } X^A Y \quad \times \quad \text{♀ } X^A X^a \\ \text{Γαμέτες:} \quad X^A, Y \quad / \quad X^A, X^a \\ F_1: \quad X^A X^A : X^A X^a : X^A Y : X^a Y \end{array}$$

Οι αναλογίες των απογόνων της F_1 γενεάς προκύπτουν και πάλι από το τετράγωνο του Punnett.

$\frac{\text{♀}}{\text{♂}}$	X^A	Y
X^A	$X^A X^A$	$X^A Y$
X^a	$X^A X^a$	$X^a Y$

Οπότε ως προς τους δύο χαρακτήρες οι γονότυποι που θα έχουμε στην F_1 γενεά είναι για τα θηλυκά άτομα:

$I^A i X^A X^A$ ή $i i X^A X^A$ ή $I^A i X^A X^a$ ή $i i X^A X^a$

και για τα αρσενικά άτομα: $I^A i X^A Y$ ή $i i X^A Y$ ή $I^A i X^a Y$ ή $i i X^a Y$

Άρα η πιθανότητα να αποκτήσει το ζευγάρι υιό αιμορροφιλικό με ομάδα αίματος Ο είναι $\frac{1}{8}$.

Σημείωση 1: Το $\frac{1}{8}$ μπορεί να αναλυθεί ως εξής: $\frac{1}{8} = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2}$, όπου $\frac{1}{2}$ είναι η πιθανότητα το παιδί να είναι αγόρι, $\frac{1}{2}$ είναι επίσης η πιθανότητα το αγόρι αυτό να έχει ομάδα αίματος Ο και τέλος $\frac{1}{2}$ είναι η πιθανότητα το αγόρι να πάσχει από αιμορροφιλία.

Σημείωση 2: Η άσκηση θα μπορούσε να λυθεί και με διασταύρωση διϋβριδισμού, οπότε θα σχηματίζαμε ένα τετράγωνο Punnett με 16 τετράγωνα.

γ. Εδώ εξετάζεται μόνο η ασθένεια της αιμορροφιλίας, οπότε έχουμε διασταύρωση μονοϋβριδισμού. Ο αιμορροφιλικός υιός του ζευγαριού θα έχει γονότυπο $X^a Y$.

Θα πρέπει να εξετάσουμε περιπτώσεις ως προς ποιος μπορεί να είναι ο γονότυπος της συζύγου αυτού του άντρα.

i. Η σύζυγός του είναι φυσιολογική, ομόζυγη για το αλληλόμορφο Α. Τότε θα έχουμε:

P: $\frac{\text{♂}}{\text{♀}} X^a Y \times \frac{\text{♀}}{\text{♀}} X^A X^A$
 Γαμέτες: X^a, Y / X^A, X^A
 F_1 : $X^A X^a$: $X^A Y$

Οι αναλογίες των απογόνων προκύπτουν από το τετράγωνο Punnett:

$\frac{\text{♀}}{\text{♂}}$	X^a	Y
X^A	$X^A X^a$	$X^A Y$
X^A	$X^A X^a$	$X^A Y$

Σε αυτή την περίπτωση η πιθανότητα να αποκτήσουν φυσιολογικό παιδί είναι ίση με 1.

ii. Η σύζυγός του είναι φυσιολογική (φορέας), ετερόζυγη για το αλληλόμορφο α.

Τότε έχουμε:

P: $\frac{\text{♂}}{\text{♀}} X^a Y \times \frac{\text{♀}}{\text{♀}} X^A X^a$
 Γαμέτες: X^a, Y / X^A, X^a
 F_1 : $X^A X^a$: $X^a X^a$: $X^A Y$: $X^a Y$

Οι αναλογίες των απογόνων προκύπτουν από το τετράγωνο του Punnett:

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

$\frac{\text{♀}}{\text{♂}}$	X^a	Y
X^A	$X^A X^a$	$X^A Y$
X^a	$X^a X^a$	$X^a Y$

Σε αυτή την περίπτωση η πιθανότητα να αποκτήσουν φυσιολογικό παιδί είναι ίση με $\frac{1}{2}$.

- iii. Αν θεωρήσουμε δυνατή την περίπτωση θηλυκό άτομο με αιμορροφιλία να επιζεί (που ενδεχομένως να είναι δυνατό να συμβαίνει με τη χορήγηση του αντιαιμορροφιλικού παράγοντα πήξης αίματος, ο οποίος σήμερα μπορεί να παραχθεί με τη βοήθεια της Γενετικής Μηχανικής από γενετικώς τροποποιημένα μικρόβια ή ζώα) έχουμε επιπλέον την περίπτωση η σύζυγος του άνδρα να είναι ασθενής, ομόζυγη για το αλληλόμορφο a .

Τότε έχουμε:

P: $\frac{\text{♂}}{\text{♀}} X^a Y \times X^a X^a$

Γαμέτες: X^a, Y / X^a, X^a

F_1 : $X^a X^a$: $X^a Y$

Οι αναλογίες των απογόνων προκύπτουν και πάλι από το τετράγωνο του Punnett:

$\frac{\text{♀}}{\text{♂}}$	X^a	Y
X^a	$X^a X^a$	$X^a Y$
X^a	$X^a X^a$	$X^a Y$

Η πιθανότητα να γεννηθεί φυσιολογικό παιδί είναι ίση με 0.

ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ & ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2005 ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1°

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως και 5 και, δίπλα του, το γράμμα που αντιστοιχεί στο σωστό συμπλήρωμά της.

1. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από

- α. μύκητες.
- β. βακτήρια.
- γ. ιούς.
- δ. φυτά.

Μονάδες 5

2. Τα δύο αλληλόμορφα γονίδια που εκφράζονται ταυτόχρονα στο φαινότυπο των ετερόζυγων απόμων ονομάζονται

- α. ατελώς επικρατή.
- β. θνησιγόνα γονίδια.
- γ. συνεπικρατή γονίδια.
- δ. επικρατή και υπολειπόμενα.

Μονάδες 5

3. Η εισαγωγή του ανασυνδυασμένου μορίου DNA σε βακτηριακό κύτταρο-ξενιστή ονομάζεται

- α. γονιδιωματική βιβλιοθήκη.
- β. cDNA βιβλιοθήκη.
- γ. βακτηριακός κλώνος.
- δ. μετασχηματισμός.

Μονάδες 5

4. Κατά την in vivo γονιδιακή θεραπεία

- α. τα φυσιολογικά γονίδια εισάγονται κατ' ευθείαν στον οργανισμό.
- β. τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον ανθρώπινο οργανισμό.
- γ. γίνεται πλήρης αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου.
- δ. χρησιμοποιούνται ως φορείς βακτήρια ή πρωτόζωα.

Μονάδες 5

5. Η μεταγραφή σ' ένα ευκαρυωτικό κύτταρο γίνεται

- α. στα ριβοσώματα.
- β. στο κυτταρόπλασμα.
- γ. στον πυρήνα.
- δ. στο κεντρομερίδιο.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποιες είναι οι φάσεις που παρατηρούνται σε μια κλειστή καλλιέργεια μικροοργανισμών; Να περιγράψετε τι συμβαίνει σε κάθε φάση.

Μονάδες 8

2. Τι είναι το πλασμίδιο Τι και πώς χρησιμοποιείται για τη δημιουργία των διαγονιδιακών φυτών;

Μονάδες 9

3. Ποια είναι τα είδη του RNA και ποιος είναι ο ρόλος κάθε είδους;

Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 3°

- A. Στα σωματικά κύτταρα του ανθρώπου υπάρχουν σαράντα έξι (46) χρωμοσώματα.

1. Πόσα χρωμοσώματα κληρονομεί ένα παιδί από τον πατέρα του;

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

2. Πόσα αυτοσωμικά χρωμοσώματα υπάρχουν στα σωματικά κύτταρα μιας γυναίκας;

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

- B. Το σύνδρομο Down είναι η πιο κοινή χρωμοσωμική ανωμαλία.

1. Ποια είναι τα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά των ατόμων που πάσχουν από σύνδρομο Down;

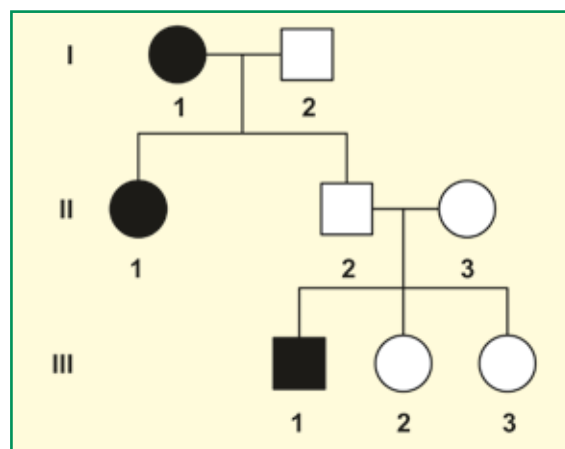
Μονάδες 6

2. Στον καρυότυπο των ατόμων με το συγκεκριμένο σύνδρομο εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα. Να περιγράψετε το μηχανισμό που προκαλεί αυτή τη χρωμοσωμική ανωμαλία.

Μονάδες 9

ΘΕΜΑ 4°

Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο αναπαριστά τον τρόπο κληρονόμησης της β-θαλασσαιμίας σε μια οικογένεια.



Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δένδρου, να βρείτε αν η β-θαλασσαιμία κληρονομείται ως επικρατής ή υπολειπόμενος χαρακτήρας και αν οφείλεται σε αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο γονίδιο. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 8

Να γράψετε και να εξηγήσετε τους γονότυπους όλων των ατόμων του παραπάνω γενεαλογικού δένδρου.

Μονάδες 12

Αν το ζευγάρι (II_2 , II_3) θελήσει να αποκτήσει και τέταρτο παιδί, ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να πάσχει από β-θαλασσαιμία; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2005

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. β
2. γ

Σημείωση: Σωστό μπορεί να θεωρηθεί και το α, εφόσον και στην περίπτωση της ατελών επικράτειας των αλληλόμορφων ενός γονιδίου έχουμε ταυτόχρονη εμφάνιση του προϊόντος ή της δράσης του προϊόντος κάθε αλληλόμορφου στον φαινότυπο του ετερόζυγου ατόμου, με αποτέλεσμα έναν ενδιάμεσο φαινότυπο μεταξύ των φαινότυπων των ομόζυγων ατόμων. Σαν ατελή επικράτεια και τα δύο αλληλήμορφα του γονιδίου στο γονότυπο του ατόμου είναι υπολοιπόμενα.

3. δ
4. α
5. γ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Υπάρχουν διάφοροι τύποι ζυμώσεων, οι οποίοι μπορούν να εφαρμοστούν ανάλογα με το επιθυμητό προϊόν. Δύο ευρέως χρησιμοποιούμενοι τύποι είναι η κλειστή και η συνεχής καλλιέργεια.

Κλειστή καλλιέργεια: Σ' αυτόν τον τύπο ζύμωσης τοποθετείται στο βιοαντιδραστήρα ορισμένη ποσότητα αποστειρωμένου θρεπτικού υλικού, η οποία εμβολιάζεται με αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών. Η καλλιέργεια συνεχίζεται μέχρι την παραγωγή του επιθυμητού προϊόντος. Στην κλειστή καλλιέργεια οι φάσεις ανάπτυξης των μικροοργανισμών είναι η λανθάνουσα, η εκθετική, η στατική και η φάση θανάτου.

Κατά τη λανθάνουσα φάση ο πληθυσμός των μικροοργανισμών που προέρχεται από την αρχική καλλιέργεια παραμένει σχεδόν σταθερός. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι οι μικροοργανισμοί χρειάζονται κάποιο χρόνο για να προσαρμοστούν στις νέες συνθήκες και να αρχίσουν να αναπτύσσονται. Στη συνέχεια, οι μικροοργανισμοί αρχίζουν να διαιρούνται με ταχύ ρυθμό, αφού οι συνθήκες συγκέντρωσης οξυγόνου, θερμοκρασίας και pH που επικρατούν στο βιοαντιδραστήρα είναι ιδανικές και υπάρχουν άφθονα θρεπτικά συστατικά. Η φάση αυτή ονομάζεται εκθετική, καθώς ο αριθμός των μικροοργανισμών αυξάνεται εκθετικά. Ακολουθεί η στατική φάση, στην οποία ο αριθμός των μικροοργανισμών δεν αυξάνεται είτε λόγω εξάντλησης κάποιου θρεπτικού συστατικού είτε λόγω της συσσώρευσης κάποιου τοξικού παράγοντα που είναι προϊόν του μεταβολισμού τους. Ακολουθεί τέλος η φάση θανάτου, όπου ο αριθμός των μικροοργανισμών αρχίζει να μειώνεται. Παρ' ότι η διαδοχή των φάσεων ανάπτυξης σε κάθε κλειστή καλλιέργεια είναι συγκεκριμένη, η διάρκεια κάθε φάσης διαφέρει ανάλογα με το είδος των μικροοργανισμών. Τα επιθυμητά προϊόντα παράγονται από τους μικροοργανισμούς κυρίως κατά την εκθετική και τη στατική φάση ανάπτυξής τους.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2. Το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*, το οποίο ζει στο έδαφος, διαθέτει τη φυσική ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σε αυτά ένα πλασμίδιο που ονομάζεται Τι (= tumor inducing factor). Το πλασμίδιο Τι 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.
3. Το RNA είναι ένα μακρομόριο, που αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια ενωμένα μεταξύ τους σε μία αλυσίδα με 3'→5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Το RNA μπορεί να είναι μονόκλωνο ή δίκλωνο, κυκλικό ή γραμμικό. Ως γενετικό υλικό απαντάται μόνο στους RNA-ιούς όπου μπορεί να βρίσκεται με οποιαδήποτε από τις παραπάνω μορφές. Σε ορισμένους μάλιστα RNA-ιούς, το RNA έχει την ικανότητα να αυτοδιπλασιάζεται. Στα κύτταρα το RNA απαντά ως μονόκλωνο μόριο και αποτελεί κυρίως το κινητό αντίγραφο της γενετικής πληροφορίας. Η γενετική πληροφορία υπάρχει σε καθορισμένα τμήματα του DNA, που αποτελεί το γενετικό υλικό των κυττάρων, με συγκεκριμένη ακολουθία, τα γονίδια. Τα γονίδια διακρίνονται σε δύο κατηγορίες:

- στα γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA και μεταφράζονται στη συνέχεια σε πεπτίδια και
- στα γονίδια που μεταγράφονται και παράγουν tRNA, rRNA και snRNA.

Η μεταγραφή καθορίζει ποια γονίδια θα εκφραστούν στα κύτταρα σε ποια χρονική στιγμή. Με τη μεταγραφή οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο RNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων.

Τα είδη του RNA που παράγονται με τη μεταγραφή είναι τέσσερα, το mRNA, το tRNA, το rRNA και το snRNA. Τα τρία πρώτα υπάρχουν σε ευκαρυωτικούς και προκαρυωτικούς οργανισμούς ενώ το snRNA υπάρχει μόνο σε ευκαρυωτικούς. Το mRNA (αγγελιοφόρο RNA) είναι αυτό που μεταφέρει τη γενετική πληροφορία από το DNA στα ριβοσώματα για την παραγωγή μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Το rRNA (ριβοσωμικό RNA) που υπάρχει και σε μεγαλύτερο ποσοστό από τα υπόλοιπα τρία στο κύτταρο (δύο αν πρόκειται για προκαρυωτικό κύτταρο, αφού όπως είπαμε παραπάνω τα προκαρυωτικά κύτταρα δεν έχουν snRNA) ενώνεται με πρωτεΐνες σχηματίζοντας τα ριβοσώματα, που κατά τη μετάφραση συνθέτουν τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Το κάθε μόριο tRNA (μεταφορικό RNA) έχει μια θέση πρόσδεσης με ένα ορισμένο αμινοξύ και ο ρόλος του είναι να μεταφέρει αυτό το αμινοξύ στο χώρο σύνθεσης των πολυπεπτιδικών αλυσίδων, δηλαδή στα ριβοσώματα. Το αμινοξύ που μεταφέρει κάθε tRNA καθορίζεται από μία ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίων του, το αντικωδικόνιο, που είναι συμπληρωματικό του κωδικονίου στο mRNA. Τέλος, το snRNA (μικρο-πυρηνικό RNA) είναι μικρά μόρια RNA, που ενώνονται με πρωτεΐνες για να σχηματίσουν τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια που χρησιμοποιούνται για την ωρίμανση του πρόδρομου mRNA. Οι ερευνητές ανακάλυψαν ότι τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών κυττάρων καθώς και των ιών που τα προσβάλλουν είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα. Εκτός δηλαδή από τις αλληλουχίες των νουκλεοτιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα και ονομάζονται εξώ-

νια, υπάρχουν και ενδιάμεσες αυτών αλληλουχίες νουκλεοτιδίων, που δεν μεταφράζονται σε αμινοξέα, τα εσώνια και πρέπει να απομακρυνθούν. Τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια αποκόπτονται τα εσώνια και συρράπτουν μεταξύ τους τα εξώνια, οπότε δημιουργείται το ώριμο mRNA που είναι έτοιμο να βγει από τον πυρήνα και να φτάσει στα ριβοσώματα για να μεταφραστεί.

ΘΕΜΑ 3°

- A. 1.** Το ανθρώπινο γονιδίωμα σε ένα απλοειδές κύτταρο (γαμέτη) αποτελείται από περίπου 3×10^9 ζεύγη βάσεων DNA, που είναι οργανωμένα σε 23 χρωμοσώματα. Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι ιδιαίτερο χαρακτηριστικό κάθε είδους. Στον άνθρωπο, τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα, έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη, τα 22 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και τα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23° ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα ενώ στα αρσενικά από ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και στον άνθρωπο καθορίζουν το φύλο. Η παρουσία του Y χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του, το θηλυκό. Έτσι ένα φυσιολογικό αρσενικό άτομο έχει 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα ζεύγος XY. Στα σωματικά κύτταρα του πατέρα υπάρχουν 46 χρωμοσώματα. Τα σωματικά κύτταρα του πατέρα είναι διπλοειδή, φέρουν δηλαδή δύο αντίγραφα του γονιδιώματός του. Διπλοειδή κύτταρα είναι και τα ειδικά κύτταρα, από τα οποία παράγονται με τη μείωση οι γαμέτες. Στην αρχή της μεσόφασης του κυτταρικού κύκλου τα ειδικά αυτά κύτταρα του πατέρα έχουν 46 χρωμοσώματα που βρίσκονται υπό τη μορφή ινιδίων χρωματίνης. Μετά την αντιγραφή του DNA στα κύτταρα αυτά υπάρχουν 46 χρωμοσώματα υπό τη μορφή αδελφών χρωματίδων ενωμένων στο κεντρομερίδιο. Ακολουθεί η πρώτη μειωτική διαίρεση κατά την οποία αποχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα. Μετά την πρώτη μειωτική διαίρεση, δηλαδή από ένα τέτοιο κύτταρο προκύπτουν δύο νέα θυγατρικά κύτταρα που το καθένα φέρει 23 χρωμοσώματα, ένα από κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων. Κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση αποχωρίζονται οι αδελφές χρωματίδες κάθε χρωμοσώματος. Έτσι, μετά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση από κάθε κύτταρο που προέκυψε μετά την πρώτη μειωτική διαίρεση, προκύπτουν δύο νέα κύτταρα, οι γαμέτες, που το καθένα φέρει 23 χρωμοσώματα υπό τη μορφή ινιδίων χρωματίνης. Έτσι ένα παιδί κληρονομεί από τον πατέρα του 23 χρωμοσώματα (δηλαδή μια πλήρη σειρά χρωμοσωμάτων του απλοειδούς γονιδιώματος του ανθρώπου), όσα έχει δηλαδή ένας γαμέτης, από τα οποία τα 22 είναι αυτοσωμικά και το ένα είναι φυλετικό X ή Y.
- 2.** Στα σωματικά κύτταρα του φυσιολογικού ανθρώπου που είναι διπλοειδή, έχουν δηλαδή δύο αντίγραφα του γονιδιώματός του, υπάρχουν 46 χρωμοσώματα ανά δύο ομόλογα, δηλαδή υπάρχουν 23 ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες (εξαιρέση αποτελούν τα φυλοσύνδετα γονίδια). Από αυτά, τα 22 ζεύγη είναι μορφολογικά ίδια και για τα αρσενικά και για τα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά, ενώ το 23° ζεύγος ονομάζεται ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων και είναι τα χρωμοσώματα που

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

καθορίζουν το φύλο. Τα φυσιολογικά θηλυκά άτομα έχουν δύο Χ φυλετικά χρωμοσώματα ενώ τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα έχουν ένα Χ και ένα Υ φυλετικό χρωμόσωμα. Έτσι ένα φυσιολογικό θηλυκό άτομο έχει 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα.

- B. 1.** Οι μεταλλάξεις είναι αλλαγές στην ακολουθία και τον 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 αλλαγές αυτές έχουν ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινότυπου του ατόμου.

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. Τα άτομα αυτά εμφανίζουν στον καρυότυπό τους, σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις, ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 που προκύπτει από τη γονιμοποίηση συνήθως ενός ωαρίου - καθώς η πιθανότητα γέννησης παιδιού με σύνδρομο Down σχετίζεται με την ηλικία της μητέρας, όσο αυξάνεται η ηλικία της μητέρας αυξάνει και η πιθανότητα για σύνδρομο Down - με δύο χρωμοσώματα 21 από ένα φυσιολογικό σπερματοζωάριο.

- 2.** 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. Το σύνδρομο Down είναι τρισωμία στο 21^ο χρωμόσωμα.

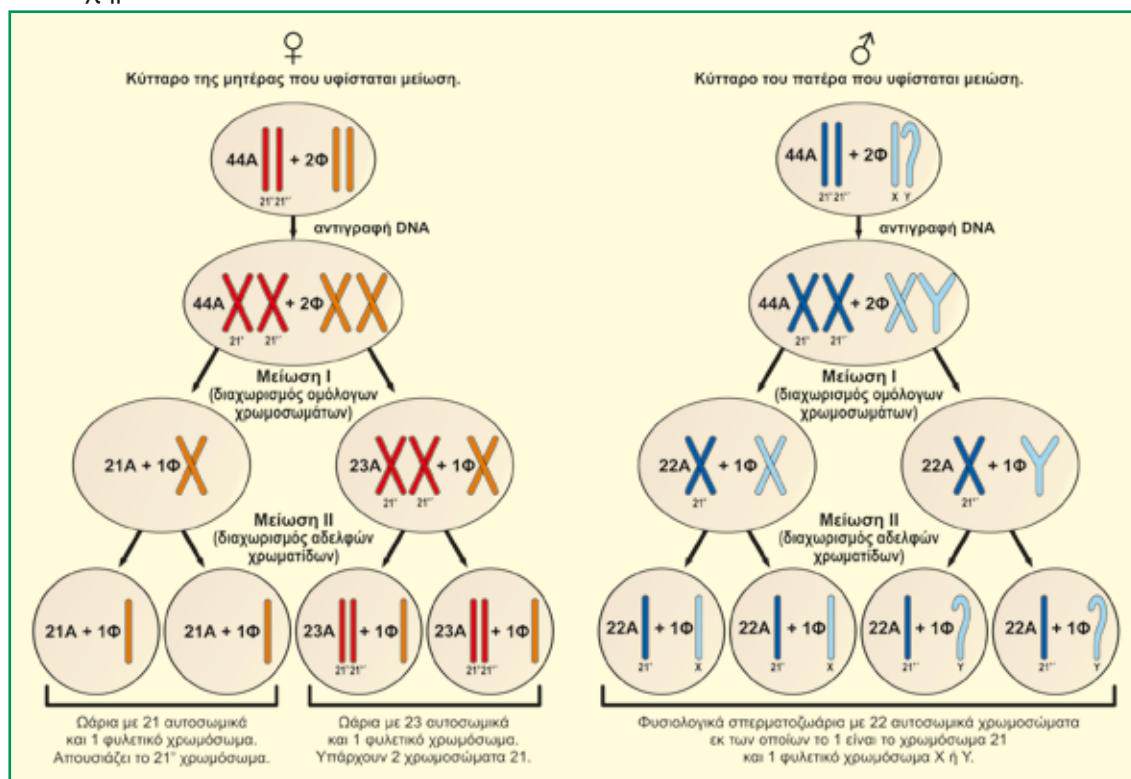
Τα ειδικά κύτταρα από τα οποία με μείωση θα προκύψουν οι γαμέτες της μητέρας όπως και του πατέρα πριν το διπλασιασμό του DNA έχουν 46 χρωμοσώματα υπό τη μορφή ινιδίων χρωματίνης. Μετά το διπλασιασμό τα ίδια κύτταρα έχουν 46 χρωμοσώματα υπό τη μορφή αδελφών χρωματίδων ενωμένων στο κεντρομερίδιο. Κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση, όπου διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα, στη μητέρα δε διαχωρίζονται από λάθος, τα ομόλογα χρωμοσώματα 21, ενώ στον πατέρα η διαδικασία γίνεται φυσιολογικά. Έτσι, από ένα τέτοιο κύτταρο της μητέρας προκύπτουν δύο θυγατρικά κύτταρα που το ένα φέρει 22 χρωμοσώματα υπό τη μορφή αδελφών χρωματίδων ενωμένων στο κεντρομερίδιο (δηλαδή ένα φυλετικό και 21 αυτοσωμικά καθώς λείπει το χρωμόσωμα 21) και το άλλο φέρει 24 χρωμοσώματα (το ένα φυλετικό και τα 22 αυτοσωμικά συν το επιπλέον χρωμόσωμα 21).

Τα δύο θυγατρικά κύτταρα του πατέρα φέρουν φυσιολογικά από 23 χρωμοσώματα το καθένα (22 αυτοσωμικά και ένα φυλετικό) υπό τη μορφή αδελφών χρωματίδων ενωμένων στο κεντρομερίδιο. Κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση αποχωρίζονται οι αδελφές χρωματίδες και προκύπτουν οι γαμέτες. Έτσι από κάθε κύτταρο του πατέρα που προέκυψε από την πρώτη μειωτική διαίρεση θα προκύψουν δύο νέα κύτταρα που το καθένα θα φέρει 23 χρωμοσώματα (22 αυτοσωμικά και ένα φυλετικό) υπό τη μορφή ινιδίων χρωματίνης. Από το ένα κύτταρο της μητέρας όμως, θα προκύψουν δύο νέα κύτταρα που το καθένα

θα φέρει 22 χρωμοσώματα (ένα φυλετικό και 21 αυτοσωμικά, από τα οποία απουσιάζει το χρωμόσωμα 21) υπό τη μορφή ινιδίων χρωματίνης και από το άλλο κύτταρο προϊόν της πρώτης μειωτικής διαίρεσης, δύο νέα κύτταρα που το καθένα θα φέρει 24 χρωμοσώματα (το ένα φυλετικό και 23 αυτοσωμικά μαζί με το επιπλέον χρωμόσωμα 21).

Αν ένας οποιοσδήποτε γαμέτης του πατέρα γονιμοποιήσει ένα γαμέτη της μητέρας που έχει 24 χρωμοσώματα, δηλαδή φέρει και το επιπλέον χρωμόσωμα 21, θα προκύψει άτομο που θα έχει συνολικά 47 χρωμοσώματα και θα παρουσιάζει τρισωμία στο χρωμόσωμα 21, οπότε συνεπώς θα πάσχει από σύνδρομο Down.

Σχηματικά:



Όπου:

44A = 44 Αυτοσωμικά χρωμοσώματα

2Φ = 2 φυλετικά χρωμοσώματα

Από όλα τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα εμφανίζονται μόνο τα χρωμοσώματα 21.

Στο σχήμα, η μορφή X συμβολίζει χρωμόσωμα με τη μορφή αδελφών χρωματίδων ενωμένων στο κεντρομερίδιο, ενώ η μορφή I συμβολίζει χρωμόσωμα με τη μορφή ινιδίου χρωματίνης.

Σημείωση: Άτομο με σύνδρομο Down μπορεί να προκύψει και με μη-διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του 21^{ου} χρωμοσώματος κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση της μητέρας. Επίσης είναι δυνατόν να μην πραγματοποιηθεί σωστός διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων είτε στην 1^η είτε στη 2^η μειωτική διαίρεση του πατέρα. Τέλος, άτομο με σύνδρομο Down είναι δυνατόν να φέρει

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων αλλά μη φυσιολογική ποσότητα γε-
νετικού υλικού, που αντιστοιχεί στο χρωμόσωμα 21, ως αποτέλεσμα αμοι-
βαίας μετατόπισης μεταξύ τμήματος ενός χρωμοσώματος και τμήματος
του χρωμοσώματος 21.

ΘΕΜΑ 4^ο

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου περιέχουν κυρίως μια πρωτεΐνη, την αιμοσφαιρίνη. Η αιμοσφαιρίνη έχει σφαιρικό σχήμα στο χώρο και αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες, καθεμιά από τις οποίες συνδέεται με μια ομάδα αίμης. Στα ενήλικα άτομα υπάρχει κυρίως η αιμοσφαιρίνη Α (HbA) που αποτελείται από δύο α και δύο β πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Επίσης υπάρχει σε μικρότερες ποσότητες η αιμοσφαιρίνη Α₂ (HbA₂) που αποτελείται από δύο α και δύο δ πολυπεπτιδικές αλυσίδες και μικρές ποσότητες (λιγότερο από 1%) της αιμοσφαιρίνης F (HbF) που αποτελείται από δύο α και δύο γ πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Η HbF είναι η κύρια αιμοσφαιρίνη κατά την εμβρυακή ηλικία.

Τα γονίδια που κωδικοποιούν τις αλυσίδες των αιμοσφαιρινών εμφανίζουν πολλές μεταλλάξεις, οδηγώντας στη δημιουργία αιμοσφαιρινοπαθειών. Στα γονίδια που κωδικοποιούν τις β-αλυσίδες των αιμοσφαιρινών έχουν βρεθεί πολλές γονιδιακές μεταλλάξεις (τουλάχιστον 300 διαφορετικές). Αυτές ανάλογα με το αν συμβαίνουν στην περιοχή του γονιδίου που κωδικοποιεί αμινοξέα σημαντικά για τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, όπως το σημείο πρόσδεσης της αίμης ή σε κάποια άλλη όχι τόσο σημαντική περιοχή για τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, κυμαίνονται από σοβαρές αναιμίες μέχρι ήπιες μορφές αναιμίας αντίστοιχα. Μια γνωστή αιμοσφαιρινοπάθεια είναι η β-θαλασσαιμία, που οδηγεί σε παντελή έλλειψη ή μείωση της παραγωγής της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας και κατά συνέπεια σε παντελή έλλειψη ή μείωση της HbA αντίστοιχα. Η β-θαλασσαιμία λοιπόν χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια.

Παρατηρώντας το γενεαλογικό δένδρο, βλέπουμε ότι αν η ασθένεια οφειλόταν σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο, τότε από τη διασταύρωση φυσιολογικού άνδρα (I₁) με ασθενή γυναίκα (I₂) δε θα μπορούσε να προκύψει θηλυκός απόγονος με την ασθένεια (II₁), αφού ο θηλυκός απόγονος έχει κληρονομήσει το ένα από τα δύο φυλετικά του χρωμοσώματα από τον αρσενικό γονέα του, που είναι υγιής. Αν η ασθένεια οφειλόταν σε φυλοσύνδετο επικρατές γονίδιο, τότε δε θα μπορούσε από τη διασταύρωση δύο υγιών ατόμων II₂ και II₃ να προκύψει ασθενές άτομο (III₁), αφού ο αρσενικός απόγονος III₁ που νοσεί, θα έχει κληρονομήσει το φυλετικό χρωμόσωμα X από την υγιή μητέρα του. Αν η ασθένεια οφειλόταν σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο, τότε πάλι από τη διασταύρωση δύο υγιών ατόμων II₂ και II₃ δεν θα μπορούσε να προκύψει απόγονος με την ασθένεια (III₁), αφού και πάλι ο απόγονος III₁ που νοσεί έχει κληρονομήσει ένα από τα δύο ομόλογα αυτοσωμικά χρωμοσώματα στα οποία εδράζεται το γονίδιο που ελέγχει τις β αλυσίδες, από τον πατέρα του και ένα από τη μητέρα του, που και οι δύο όμως είναι υγιείς, οπότε ομόζυγοι για το υπολειπόμενο φυσιολογικό αλληλόμορφο της ασθένειας. Άρα η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, γεγονός που επιβεβαιώνεται από όλες τις διασταυρώσεις του δοθέντος γενεαλογικού δένδρου.

Άλλωστε είναι γνωστό από το σχολικό βιβλίο ότι η β-θαλασσαιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Έστω ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, στον οποίο εδράζεται το γονίδιο β που κωδικοποιεί τη β πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης Α με αλληλόμορφα β και β' με σχέση επικράτειας, β επικρατές του β'. Το β είναι το αλληλόμορφο που καθορίζει τη φυσιολογική παραγωγή της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας ενώ το β' σε ομόζυγη κατάσταση προκαλεί β-θαλασσαιμία. Το άτομο I₁ που είναι ασθενές έχει γονότυπο ββ' ενώ το άτομο I₂ που είναι φυσιολογικό έχει γονότυπο ββ ή ββ'. Παρατηρούμε ότι από τη διασταύρωση των ατόμων I₁ και I₂ προκύπτει ασθενές άτομο (II₁) που έχει προφανώς γονότυπο ββ'. Αυτό σημαίνει ότι το άτομο I₂ φέρει και το αλληλόμορφο β', έχει δηλαδή γονότυπο ββ', εφόσον κάθε γονέας κληροδοτεί στον απόγονο του ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμά του. Επίσης, από τη διασταύρωση των ατόμων I₁ και I₂ προκύπτει φυσιολογικό άτομο (II₂) που έχει γονότυπο ββ', καθώς έχει κληρονομήσει το β αλληλόμορφό του πατέρα του και ένα β' αλληλόμορφο της μητέρας. Το άτομο αυτό διασταυρώνεται με φυσιολογικό θηλυκό άτομο (II₃) και δίνουν απογόνους και φυσιολογικούς και πάσχοντες. Αυτό σημαίνει ότι και το άτομο II₃ φέρει στο γονότυπό του μια φορά το αλληλόμορφο β', άρα έχει γονότυπο ββ'. Το άτομο III₁ που πάσχει έχει γονότυπο ββ' ενώ τα άτομα III₂ και III₃ που είναι φυσιολογικά έχουν γονότυπο ή ββ ή ββ'. Οι απόγονοι III₂ και III₃ της διασταύρωσης των II₂ και II₃ έχουν διπλάσια πιθανότητα να φέρουν γονότυπο ββ' από ότι γονότυπο ββ όπως φαίνεται παρακάτω:

$$P: \text{♂ (II}_2\text{)} \beta\beta' \times \text{♀ (II}_3\text{)} \beta\beta'$$

$$F_1: \beta\beta : 2 \beta\beta' : \beta'\beta'$$

Οι απόγονοι προκύπτουν εύκολα από το τετράγωνο του Punnett, το οποίο αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μια διασταύρωση:

♀/♂	β	β'
β	ββ	ββ'
β'	ββ'	β'β'

Παρ' όλα αυτά δεν μπορούμε να γνωρίζουμε με ακρίβεια ποιος είναι ο γονότυπός τους. Αν το ζευγάρι II₂ και II₃ θελήσει να αποκτήσει κι άλλο παιδί, όπως φαίνεται από την παραπάνω διασταύρωση και επειδή κάθε κύηση είναι ένα ξεχωριστό γεγονός ανεξάρτητο από τις προηγούμενες κυήσεις, η πιθανότητα το τέταρτο παιδί τους να πάσχει από β-θαλασσαιμία είναι $\frac{1}{4}$.

Σχόλιο: Κρίνεται ως μη επιτυχής επιλογή η ασθένεια της β-θαλασσαιμίας δεδομένου, ότι ο τύπος κληρονομικότητας της ασθένειας είναι γνωστός στους μαθητές από το σχολικό βιβλίο.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ & ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2006 ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως και 5 και δίπλα του το γράμμα που αντιστοιχεί στο σωστό συμπλήρωμά της.

1. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (*cri du chat*) οφείλεται σε

- α. γονιδιακή μετάλλαξη.
- β. έλλειψη τμήματος ενός χρωμοσώματος.
- γ. επίδραση ιών και βακτηρίων.
- δ. προσθήκη βάσεων και νουκλεοτιδίων.

Μονάδες 5

2. Πολύσωμα είναι

- α. το οργανίδιο που γίνεται η πρωτεϊνοσύνθεση.
- β. ομάδα ριβοσωμάτων στο κυτταρόπλασμα.
- γ. το σύνολο των εξωνίων του ώριμου mRNA.
- δ. το σύμπλεγμα πολλών ριβοσωμάτων με το mRNA.

Μονάδες 5

3. Το άγαρ είναι

- α. πολυσακχαρίτης που προέρχεται από φύκη.
- β. πρωτεΐνη που προέρχεται από φύκη.
- γ. πηγή αζώτου για τις κυτταροκαλλιέργειες.
- δ. ρευστό υλικό σε θερμοκρασίες κάτω από 45°C.

Μονάδες 5

4. Τα γονίδια που ενεργοποιούν φυσιολογικά τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό είναι

- α. τα ογκογονίδια.
- β. τα ρυθμιστικά γονίδια.
- γ. τα πρωτο-ογκογονίδια.
- δ. τα ογκοκατασταλτικά γονίδια.

Μονάδες 5

5. Η γονιδιακή θεραπεία

- α. εφαρμόζεται μόνο στα λεμφοκύτταρα.
- β. έχει ως στόχο να διορθώσει μια γενετική βλάβη.
- γ. αντικαθιστά πολλά μεταλλαγμένα γονίδια.
- δ. μεταβιβάζεται πάντοτε στους απογόνους.

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 γονιδίωμα; Ποια κύτταρα ονομάζονται απλοειδή και ποια διπλοειδή; Μονάδες 8
2. Ποια ονομάζουμε διαγονιδιακά ζώα και με ποιο τρόπο δημιουργούνται; Μονάδες 9
3. Τι είναι μονοκλωνικά αντισώματα και ως τι χρησιμοποιούνται; Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 3°

- A.** Φυτό Α διασταυρώνεται με φυτό Β, του ίδιου είδους, που έχει κόκκινα άνθη. Από τη διασταύρωση αυτή παίρνουμε φυτά με λευκά και κόκκινα άνθη. Το κόκκινο χρώμα καθορίζεται από υπολειπόμενο γονίδιο.
1. Να γράψετε τη διασταύρωση μεταξύ των φυτών Α και Β και να δικαιολογήσετε το γονότυπο του φυτού Α. Μονάδες 9
 2. Τι ονομάζεται διασταύρωση ελέγχου και για ποιο σκοπό τη χρησιμοποιούμε; Μονάδες 6
- B.** 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.
1. Τι σημαίνει η έκφραση «ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής και σχεδόν καθολικός»; Μονάδες 5
 2. Γιατί ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται ως εκφυλισμένος; Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 4°

Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA ενός προκαρυωτικού οργανισμού:

5'	CCAGAATTCAATTCAGGACGAAAAGAATTCAAC	3'
3'	GGTCTTAAGTTAAGTCCTGCTTTTCTTAAGTTG	5'

Το παραπάνω τμήμα DNA κόβεται με περιοριστική ενδονουκλεάση *EcoRI*. Να γράψετε το τμήμα DNA που προκύπτει μετά από τη δράση της *EcoRI* και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. Μονάδες 8

Το τμήμα του DNA που προέκυψε μετά τη δράση της *EcoRI* μεταγράφεται. Ποια αλυσίδα από αυτό το DNA μεταγράφεται και γιατί; Μονάδες 6

Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από αυτή τη μεταγραφή και να σημειώσετε το 5' και το 3' άκρο της. Μονάδες 6

Ποιοι οργανισμοί διαθέτουν περιοριστικές ενδονουκλεάσες και ποιος είναι ο φυσιολογικός τους ρόλος; Μονάδες 5

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2006

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. β
2. δ
3. α
4. γ
5. β

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Με τον όρο γονιδίωμα εννοούμε το σύνολο του γενετικού υλικού ενός κυττάρου. Στα ευκαρυωτικά κύτταρα το γενετικό υλικό κατανέμεται στον πυρήνα, στα μιτοχόνδρια και στους χλωροπλάστες (το τελευταίο μόνο αν πρόκειται για φυτικό κύτταρο που φωτοσυνθέτει). Παρόλα αυτά με τον όρο γονιδίωμα αναφερόμαστε συνήθως μόνο στο γενετικό υλικό του πυρήνα. Απλοειδή κύτταρα ονομάζονται τα κύτταρα που φέρουν το γονιδίωμά τους σε ένα μόνο αντίγραφο, όπως είναι τα προκαρυωτικά κύτταρα και οι γαμέτες των διπλοειδών οργανισμών. Διπλοειδή ονομάζονται τα κύτταρα που έχουν το γονιδίωμά τους σε δύο αντίγραφα, όπως είναι τα σωματικά κύτταρα των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών.
2. Διαγονιδιακά ζώα ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος με τις μεθόδους της Γενετικής Μηχανικής. Ένας από τους τρόπους εισαγωγής του “ξένου” DNA στα κύτταρα ενός ζώου, ο σημαντικότερος, είναι η μικροέγχυση. Με τη μέθοδο αυτή παίρνουμε ωάρια των ζώων που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο και με τη βοήθεια μιας μικροβελόνας εισάγουμε σε αυτά το “ξένο” DNA. Το “ξένο” DNA ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού. Στη συνέχεια εισάγουμε το ζυγωτό στη μήτρα ενός ενήλικου θηλυκού ατόμου του ίδιου είδους για κυοφορία και μετά από ορισμένο χρόνο γεννιέται το διαγονιδιακό ζώο. Η μικροέγχυση αποτελεί τη μοναδική μέθοδο δημιουργίας διαγονιδιακών αγελάδων, χοίρων, προβάτων και αιγών. Κάθε φορά βέβαια θα πρέπει να έχουμε απομονώσει και κλωνοποιήσει το επιθυμητό γονίδιο που θέλουμε να εισάγουμε στο ζώο. Επιπλέον, μετά τη γέννηση του διαγονιδιακού ζώου θα πρέπει να κάνουμε επιλεκτικές διασταυρώσεις ώστε να περάσει η επιθυμητή ιδιότητα και στους απογόνους. Τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται για την αύξηση της ζωικής παραγωγής και για την παραγωγή χρήσιμων πρωτεϊνών, όπως φαρμακευτικών πρωτεϊνών, σε μεγάλη ποσότητα.
3. Σύμφωνα με το γερμανό γιατρό Ehrlich, το τέλειο φάρμακο είναι αυτό που καταπολεμά αποτελεσματικά τις μολύνσεις χωρίς να προκαλεί παρενέργειες στον οργανισμό. Η φύση έχει φτιάξει το τέλειο φάρμακο, τα αντισώματα. Τα αντισώματα είναι πρωτεϊνικά μόρια, που παράγονται φυσιολογικά από τα Β-λεμφοκύτταρα του ανοσοποιητικού μας συστήματος, όταν κάποιο αντιγόνο (παθογόνος μικροοργανισμός, ιός, ξένο υλικό) προσβάλλει τον οργανισμό. Τα αντισώματα αντιδρούν με το αντιγόνο και το εξουδετερώνουν.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

Ο οργανισμός μας είναι ικανός να παράγει αντισώματα εναντίον κάθε ξένου αντιγόνου. Τα αντισώματα στην πραγματικότητα αναγνωρίζουν μέρη του αντιγόνου που ονομάζονται αντιγονικοί καθοριστές. Ένα μεγάλο αντιγόνο, όπως ένας μικροοργανισμός, μπορεί να έχει πολλούς αντιγονικούς καθοριστές που για τον καθένα παράγεται διαφορετικό είδος αντισωμάτων.

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 όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, ονομάζονται μονοκλωνικά αντισώματα. Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ χρήσιμα στην Ιατρική, καθώς χρησιμοποιούνται ως ανοσοδιαγνωστικά για την ανίχνευση ασθενειών ή ως εξειδικευμένα φάρμακα εναντίον παθολόγων μικροοργανισμών ή ακόμα και εναντίον καρκινικών κυττάρων. Ακόμη τα μονοκλωνικά αντισώματα χρησιμοποιούνται για την επιλογή οργάνων συμβατών για μεταμόσχευση.

Σημείωση: Η απάντηση που δόθηκε περιορίζεται στις εφαρμογές των μονοκλωνικών αντισωμάτων στην Ιατρική που αναφέρονται στην εξεταστέα ύλη του σχολικού βιβλίου. Γενικότερα, ωστόσο τα μονοκλωνικά αντισώματα αποτελούν πολύτιμα εργαλεία και βρίσκουν πολλές εφαρμογές σε πολλούς τομείς της επιστήμης.

ΘΕΜΑ 3^ο

- A. 1.** Στην άσκηση εξετάζεται ένας χαρακτήρας, το χρώμα των άνθων σε ένα φυτό. Επομένως πρόκειται για μονοϋβριδισμό.

Έστω ο γενετικός τύπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, στον οποίο εδράζεται το γονίδιο Γ που καθορίζει το χρώμα των άνθων στα φυτά με αλληλόμορφα Γ και γ με σχέση επικράτειας, Γ επικρατές του γ. Το λευκό χρώμα καθορίζεται από το επικρατές αλληλόμορφο ενώ το κόκκινο από το υπολειπόμενο. Αφού το φυτό Β έχει κόκκινα άνθη είναι ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, έχει δηλαδή γονότυπο γγ. Από τη διασταύρωση των φυτών Α και Β παίρνουμε απογόνους με κόκκινα αλλά και απογόνους με λευκά άνθη. Αφού εμφανίζεται ο φαινότυπος [λευκά άνθη] στην πρώτη θυγατρική γενεά (F_1), σημαίνει ότι το φυτό Α έχει το αλληλόμορφο Γ και αφού δε χάνεται ο φαινότυπος [κόκκινα άνθη] στην F_1 γενεά, σημαίνει ότι το Α φυτό είναι ετερόζυγο, έχει δηλαδή φαινότυπο Γγ. Η διασταύρωση των φυτών Α και Β είναι:

P: Γγ x γγ

Γαμέτες: Γ, γ / γ, γ

F_1 : Γγ : γγ

Οι απόγονοι και οι αναλογίες τους στη πρώτη θυγατρική γενεά, προκύπτουν εύκολα από το τετράγωνο του Punnett, το οποίο αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μια διασταύρωση.

	Γ	γ
γ	Γγ	γγ
γ	Γγ	γγ

- 2.** Η διασταύρωση ενός ατόμου άγνωστου γονότυπου με ένα άτομο ομόζυγο για το υπο-

λειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο ονομάζεται διασταύρωση ελέγχου. Το ομόζυγο υπολειπόμενο άτομο έχει πάντοτε ένα μόνο γονότυπο που καθορίζει και τον φαινότυπό του. Ένα άτομο ομόζυγο για ένα γονίδιο έχει τον ίδιο φαινότυπο με ένα άτομο ετερόζυγο γι' αυτό το γονίδιο, όταν το γονίδιο αυτό έχει δύο αλληλόμορφα με σχέση επικράτειας-υποτέλειας μεταξύ τους και το ομόζυγο άτομο, για αυτό το γονίδιο, φέρει τα επικρατή αλληλόμορφα. Παρ' όλο λοιπόν που δύο άτομα έχουν τον ίδιο φαινότυπο μπορεί να διαφέρουν γονοτυπικά. Για να διακρίνουμε αν ένα άτομο είναι ομόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο του γονιδίου ή ετερόζυγο κάνουμε διασταύρωση ελέγχου. Κατά τη διασταύρωση ελέγχου διασταυρώνουμε ένα αμιγές άτομο, ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο με το άτομο με τον επικρατή φαινότυπο, αλλά αγνώστου γονότυπου. Αν από τη διασταύρωση προκύψουν άτομα που ο φαινότυπός τους καθορίζεται μόνο από το επικρατές αλληλόμορφο, τότε το άτομο του οποίου ζητούμε το γονότυπο είναι ομόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο. Αν προκύψουν από τη διασταύρωση ελέγχου απόγονοι με τον επικρατή φαινότυπο αλλά και απόγονοι με τον υπολειπόμενο φαινότυπο, τότε το άτομο του οποίου ζητούμε το γονότυπο είναι ετερόζυγο.

- B. 1.** Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, δηλαδή τα νουκλεοτίδια του mRNA διαβάζονται συνεχώς ανά τρία χωρίς να παραλείπεται κάποιο. Επίσης, είναι σχεδόν καθολικός, δηλαδή όλοι οι οργανισμοί έχουν τον ίδιο γενετικό κώδικα. Αυτό σημαίνει ότι μπορούμε να μεταφράσουμε το mRNA ενός οποιουδήποτε οργανισμού σε εκχύλισμα βακτηριακών, ζωικών ή φυτικών κυττάρων *in vitro*, καθώς τα ριβοσώματα οποιουδήποτε οργανισμού μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θέσεις μετάφρασης για οποιουδήποτε mRNA και να παράγουμε την ίδια πρωτεΐνη.
- 2.** Ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται ως εκφυλισμένος γιατί εκτός από δύο αμινοξέα, τη μεθειονίνη και την τρυπτοφάνη, τα υπόλοιπα 18 κωδικοποιούνται από δύο έως και έξι διαφορετικά κωδικόνια. Κωδικόνια που κωδικοποιούν ίδια αμινοξέα ονομάζονται συνώνυμα.

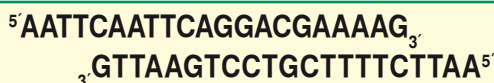
ΘΕΜΑ 4^ο

Η απομόνωση των περιοριστικών ενδονουκλεασών, βακτηριακών ενζύμων που αναγνωρίζουν και κόβουν το δίκλωνο DNA σε τμήματα με συγκεκριμένη αλληλουχία 4-8 ζευγών νουκλεοτιδίων, έθεσε τα θεμέλια για την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA. Η περιοριστική ενδονουκλεάση *EcoRI* συγκεκριμένα, κάθε φορά που συναντά την παρακάτω αλληλουχία σε ένα μόριο δίκλωνου DNA, κοβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A, αφήνοντας μονόκλωνες αζευγάρωτες βάσεις στα κόμμενα άκρα.



Τα μονόκλωνα άκρα μπορούν να σχηματίσουν υδρογονικούς δεσμούς με συμπληρωματικές βάσεις άλλων τμημάτων DNA που έχουν κοπεί με το ίδιο ένζυμο.

Στο δοθέν τμήμα DNA, η αλληλουχία αναγνώρισης της *EcoRI* υπάρχει δυο φορές, επομένως το τμήμα που προκύπτει από τη δράση της *EcoRI* στο τμήμα αυτό του DNA είναι:



2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

Η μεταγραφή καθορίζει ποια γονίδια θα εκφραστούν σε ένα κύτταρο σε ποια χρονική στιγμή. Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των αζωτούχων βάσεων. Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται, με τη βοήθεια των κατάλληλων μεταγραφικών παραγόντων, στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στην συνέχεια, με καλούπι τη μια αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου συνθέτει το RNA προσθέτοντας ριβονουκλεοτίδια το ένα μετά το άλλο συνδεοντάς τα με 3'→5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή λοιπόν έχει προσανατολισμό 5'→3'.

Τα μόρια mRNA που προκύπτουν από τη διαδικασία της μεταγραφής ενός βακτηριακού γονιδίου διαθέτουν 5' και 3' αμεταφραστες περιοχές, το κωδικόνιο έναρξης (⁵AUG₃) αμέσως μετά το τελευταίο νουκλεοτίδιο της 5' αμετάφραστης περιοχής και το κωδικόνιο λήξης (ένα εκ των: ⁵UGA₃, ⁵UAA₃, ⁵UAG₃) που σηματοδοτεί τον τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης, και αποτελεί τα τρία πρώτα νουκλεοτίδια της 3' αμετάφραστης περιοχής. Επίσης, μεταξύ του κωδικονίου έναρξης και λήξης παρεμβάλλεται αριθμός νουκλεοτιδίων που είναι ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία. Άρα, σε ένα γονίδιο, θα μεταγράφεται, με κατεύθυνση (5'→3'), ο κλώνος εκείνος του DNA, από τον οποίο θα προκύψει μόριο mRNA με τα παραπάνω χαρακτηριστικά. Ο κλώνος αυτός ονομάζεται μη κωδική αλυσίδα και ο συμπληρωματικός του είναι η κωδική αλυσίδα, η οποία φέρει και την γενετική πληροφορία, διότι το mRNA έχει τον ίδιο προσανατολισμό (5'→3') και φέρει την ίδια αλληλουχία κωδικονίων με την κωδική αλυσίδα, με μόνη διαφορά ότι το mRNA αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια και η κωδική αλυσίδα από δεοξυνουκλεοτίδια.

Συνεπώς όταν δίνονται οι δυο αλυσίδες DNA ενός γονιδίου με τον προσανατολισμό τους, χωρίς να προσδιορίζεται η θέση του υποκινητή, η κωδική αλυσίδα είναι εκείνη που όταν διαβάζεται από το 5' προς το 3' άκρο της φέρει πρώτα το κωδικόνιο έναρξης ⁵ATG₃ και μετά από έναν αριθμό νουκλεοτιδίων που είναι ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία, το κωδικόνιο λήξης (ένα εκ των: ⁵TGA₃, ⁵TAA₃, ⁵TAG₃).

Στο παραπάνω τμήμα δίκλωνου DNA που προκύπτει μετά την δράση της EcoRI και μετά την δράση της DNA δεσμάσης, του ενζύμου που δημιουργήσε τον 3'→5' φωσφοδιεστερικό δεσμό ώστε να προκύψει το ανασυνδυασμένο μόριο DNA*, δεν ικανοποιούνται οι παραπάνω προϋποθέσεις. Εάν θεωρήσουμε ότι η διεύθυνση της μεταγραφής είναι από τα αριστερά προς τα δεξιά τότε στην αλυσίδα του δίκλωνου DNA, με προσανατολισμό 5'→3' (επάνω κλώνος), δεν υπάρχει κωδικόνιο έναρξης ούτε όμως και κάποιο από τα κωδικόνια λήξης. Επίσης, αν η διεύθυνση της μεταγραφής είναι από τα δεξιά προς τα αριστερά, τότε και πάλι στην αλυσίδα με προσανατολισμό 5'→3' (κάτω κλώνος), δεν υπάρχει κωδικόνιο έναρξης, υπάρχει όμως η τριπλέτα ⁵TGA₃, που σημαίνει την λήξη της πρωτεϊνοσύνθεσης.

Βεβαίως, η μεταγραφή ενός τμήματος DNA σε ένα κύτταρο είναι δυνατόν να πραγματοποιηθεί εφόσον το κύτταρο έχει δεχθεί το κατάλληλο ερέθισμα και με την προϋπόθεση ότι μπροστά από το τμήμα αυτό υπάρχει υποκινητής, ενώ το κύτταρο διαθέτει και τον κατάλληλο συνδυασμό μεταγραφικών παραγόντων για την έκφραση του συγκεκριμένου τμήματος DNA. Όταν πληρούνται όλες οι παραπάνω συνθήκες το τμήμα αυτό του DNA θα μεταγραφεί ανεξαρτήτως με το αν το τμήμα αυτό είναι γονίδιο που φέρει σωστή ή λανθασμένη (λόγω μετάλλαξης) γενετική πληροφορία.

Συνεπώς το παραπάνω τμήμα DNA είναι δυνατόν να μεταγράφεται, ανεξαρτήτως ύπαρξης σε αυτό κωδικονίου έναρξης ή/και λήξης της πρωτεϊνοσύνθεσης. Ωστόσο, καθώς από τα δεδο-

μένα μας δεν προσδιορίζεται η θέση του υποκινητή ή η διεύθυνση της μεταγραφής και είναι αδύνατον σε μια από τις δυο αλυσίδες DNA που δίνονται να προσδιοριστεί μια ολοκληρωμένη κωδική περιοχή, δηλαδή περιοχή η οποία θα μπορούσε να μεταφραστεί σε πεπτίδιο, είναι αδύνατο να υποδείξουμε ποια από τις δυο αλυσίδες αυτού του DNA μεταγράφεται.

Εφόσον δεν μπορούμε να προσδιορίσουμε την κωδική ή την μη κωδική αλυσίδα του παραπάνω τμήματος DNA δεν είναι δυνατόν να προσδιορίσουμε ούτε το mRNA που θα προέκυπτε από την μεταγραφή του.

Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες είναι ένζυμα που παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή “ξένου” DNA. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν και κόβουν αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. Μια από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η *EcoRI*, που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*.

***Σημείωση:** Παρόλο που δεν αναφέρεται στην άσκηση, προκειμένου να μεταγραφεί το τμήμα DNA που προέκυψε από τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης είναι απαραίτητο να ενθεθεί σε ένα μόριο DNA - φορέα έκφρασης, ώστε του τμήματος αυτού να προηγείται ακολουθία δίκλωνου DNA που να αναγνωρίζεται από την RNA πολυμεράση και έναν ορισμένο συνδυασμό μεταγραφικών παραγόντων ως υποκινητής. Χωρίς την ύπαρξη υποκινητή η έναρξη της μεταγραφής οποιουδήποτε τμήματος νουκλεϊκού οξέος είναι αδύνατη. Εφόσον λοιπόν το τμήμα DNA που προέκυψε δεν φέρει υποκινητή θα πρέπει πρώτα να ενθεθεί σε φορέα έκφρασης ώστε να γίνει δυνατή η μεταγραφή του.

Σχόλιο: Η επιλογή ενός θέματος στο οποίο ο μαθητής δεν είναι δυνατό να προσδιορίσει το ζητούμενο κρίνεται ως άστοχη, εκτός και αν δοθούν οι κατάλληλες διευκρινήσεις.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ & ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2007 ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1°

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως και 5 και δίπλα του το γράμμα που αντιστοιχεί στο σωστό συμπλήρωμά της.

1. Η DNA δεσμάση

- α. ενώνει τα κομμάτια της αλυσίδας DNA που αντιγράφεται ασυνεχώς.
- β. είναι το ένζυμο με το οποίο σχηματίζονται τα πρωταρχικά τμήματα.
- γ. είναι το κύριο ένζυμο της αντιγραφής.
- δ. επιδιορθώνει τα λάθη της αντιγραφής.

Μονάδες 5

2. Μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει

- α. το ολικό «ώριμο» mRNA ενός οργανισμού.
- β. όλα τα είδη RNA ενός οργανισμού.
- γ. όλο το γονιδίωμα ενός οργανισμού.
- δ. μόνο ορισμένα γονίδια ενός οργανισμού.

Μονάδες 5

3. Η αιμορροφιλία Α είναι μια κληρονομική ασθένεια που εμφανίζεται

- α. συχνότερα στα θηλυκά άτομα.
- β. μόνο στα θηλυκά άτομα.
- γ. συχνότερα στα αρσενικά άτομα.
- δ. μόνο στα αρσενικά άτομα.

Μονάδες 5

4. Η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο είναι

- α. η μεσογειακή αναιμία.
- β. το σύνδρομο Turner.
- γ. το σύνδρομο Down.
- δ. η κυστική ίνωση.

Μονάδες 5

5. Στη μέθοδο της μικροέγχυσης χρησιμοποιούνται

- α. Β - λεμφοκύτταρα.
- β. πλασμίδια.
- γ. καρκινικά κύτταρα.
- δ. γονιμοποιημένα ωάρια ζώων.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποιες είναι, συνοπτικά, οι λειτουργίες του γενετικού υλικού;

Μονάδες 6

2. Ποιοι περιβαλλοντικοί παράγοντες έχουν μεταλλαξογόνο δράση (Μονάδες 4) και πώς αντιμετωπίζονται από το κύτταρο οι αλλαγές που προκαλούνται από τη δράση των παραγόντων αυτών; (Μονάδες 5)

Μονάδες 9

3. Ποια γονίδια ονομάζονται συνεπικρατή και ποια ατελώς επικρατή;

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ 3°

Βιοτεχνολογία, με την ευρεία έννοια, είναι η χρήση ζωντανών οργανισμών προς όφελος του ανθρώπου και στηρίζεται κυρίως σε τεχνικές καλλιέργειας και ανάπτυξης των μικροοργανισμών και σε τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA.

1. Με ποιο τρόπο καλλιεργούνται οι μικροοργανισμοί σε μεγάλη κλίμακα (βιομηχανική καλλιέργεια);

Μονάδες 10

2. Τι εννοούμε με τον όρο ζύμωση και ποια είναι τα προϊόντα της ζύμωσης;

Μονάδες 5

3. Η ανθρώπινη ινσουλίνη είναι μία από τις φαρμακευτικές πρωτεΐνες που παράγονται από βακτήρια. Μία από τις μεθόδους που χρησιμοποιούνται για την παραγωγή της είναι η παραγωγή του πρόδρομου μορίου της σε μία βακτηριακή καλλιέργεια και η μετατροπή του σε ινσουλίνη με ενζυμική κατεργασία. Να γράψετε, συνοπτικά, τα στάδια αυτής της μεθόδου.

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ 4°

Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου βακτηριακού DNA που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο με έξι αμινοξέα:

5' ... CCGATGACCAAACCTCACGCCTAGACC ... 3'
3' ... GGCTACTGGTTTGGAGTGC GGATCTGG ... 5'

Ποια από τις δύο αλυσίδες είναι η κωδική και ποια η μη κωδική; (Μονάδες 4) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Μονάδες 9)

Μονάδες 13

Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA.

Μονάδες 3

Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων του πεπτιδίου που προκύπτει από τη μετάφραση του παραπάνω mRNA.

Μονάδες 3

Να γράψετε τα αντικωδικόνια των tRNA με τη σειρά που θα πάρουν μέρος στη μετάφραση του παραπάνω mRNA.

Μονάδες 6

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

AUG	→	Μεθειονίνη
ACC	→	Θρεονίνη
AAA	→	Λυσίνη
CCU	→	Προλίνη
CAC	→	Ιστιδίνη
GCC	→	Αλανίνη

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

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2007

ΘΕΜΑ 1°

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. α
2. γ

Σημείωση: Το β θα μπορούσε να θεωρηθεί σωστό, υπό την έννοια ότι μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχοντας όλο το γονιδίωμα ενός οργανισμού, περιέχει το σύνολο των γονιδίων του οργανισμού, συνεπώς περιέχει το σύνολο των γενετικών πληροφοριών για την σύνθεση όλων των ειδών RNA του οργανισμού αυτού.

3. γ
4. β
5. δ

ΘΕΜΑ 2°

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

2. Μεταλλάξεις είναι οι αλλαγές στην ακολουθία και στον αριθμό των νουκλεοτιδικών βάσεων στο γονιδίωμα ενός οργανισμού. Οι μεταλλάξεις είτε εμφανίζονται αιφνίδια μέσα στον πληθυσμό (αυτόματες μεταλλάξεις) ως αποτέλεσμα λαθών που μπορεί να συμβούν κατά την αντιγραφή του DNA ή κατά την κυτταρική διαίρεση, είτε προκαλούνται από το περιβάλλον. Πολλοί τύποι μεταλλάξεων προκαλούνται από περιβαλλοντικούς παράγοντες, οι οποίοι ονομάζονται μεταλλαξογόνοι. Ως μεταλλαξογόνοι παράγοντες χαρακτηρίζονται διάφορα είδη ακτινοβολιών, όπως η ακτινοβολία Χ, η γ-ακτινοβολία και η κοσμική καθώς και η υπεριώδης ακτινοβολία, αλλά και διάφορες χημικές ουσίες. Τέτοιες ουσίες είναι η φορμαλδεΰδη, ορισμένες χρωστικές, οι αρωματικοί κυκλικοί υδρογονάνθρακες καθώς και η καφεΐνη. Πολλές από αυτές τις ουσίες τις βρίσκουμε σε γεωργικά, φαρμακευτικά και βιομηχανικά προϊόντα που χρησιμοποιούνται ευρύτατα.

Τα κύτταρα περιέχουν πάρα πολλά ένζυμα, που αναγνωρίζουν τις βλάβες και επιδιορθώνουν το DNA. Περισσότερο από 99,9% των λαθών της αντιγραφής του DNA επιδιορθώνονται με αυτόν τον τρόπο. Ένζυμα με επιδιορθωτικό ρόλο, που γνωρίζουμε είναι οι DNA πολυμεράσες και τα επιδιορθωτικά ένζυμα.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

3. Υπάρχουν περιπτώσεις στις οποίες στα ετερόζυγα άτομα εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα στον φαινότυπο. Στην περίπτωση αυτή τα γονίδια ονομάζονται συνεπικρατή. Μερικά γονίδια είναι ατελώς επικρατή, οπότε ο φαινότυπος των ετερόζυγων ατόμων είναι ενδιάμεσος μεταξύ των δύο ομόζυγων φαινοτύπων.
- Επειδή σ' αυτές τις περιπτώσεις ο φαινότυπος των ετερόζυγων ατόμων διαφέρει από το φαινότυπο των ομόζυγων, η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων κατά το πρότυπο διασταυρώσεων του Mendel, είναι διαφορετική από την αναμενόμενη αναλογία 3 : 1 που παρατηρείται στις περιπτώσεις των επικρατών-υπολειπόμενων γονιδίων. Όταν ένα ετερόζυγο άτομο έχει φαινότυπο που είναι ενδιάμεσος ως προς τους αντίστοιχους των δύο γονέων του ή όταν ένα ετερόζυγο άτομο έχει φαινότυπο στον οποίο εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα του γονιδίου που ελέγχει τον χαρακτήρα, τότε τα γονίδια του ονομάζονται ατελώς επικρατή ή συνεπικρατή αντίστοιχα. Σε τέτοιου τύπου διασταυρώσεις, οι νόμοι του Mendel ισχύουν αλλά οι γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων είναι ίδιες.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Για την καλλιέργεια των μικροοργανισμών, αρχικά είναι απαραίτητη η απομόνωση του κατάλληλου είδους ή στελέχους μικροοργανισμού, η παρασκευή κατάλληλου θρεπτικού υλικού και η διαμόρφωση κατάλληλων συνθηκών ανάπτυξης. 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 τα οποία πρέπει να περιέχουν πηγή άνθρακα, πηγή αζώτου και ιόντα. Στην περίπτωση αερόβιων μικροοργανισμών είναι απαραίτητη η παρουσία οξυγόνου.
 - Όταν πραγματοποιείται καλλιέργεια μικροοργανισμών σε μεγάλη κλίμακα (βιομηχανική καλλιέργεια) χρησιμοποιούνται κατάλληλες συσκευές που ονομάζονται ζυμωτήρες ή βιοαντιδραστήρες. Οι βιοαντιδραστήρες επιτρέπουν τον έλεγχο και τη ρύθμιση των συνθηκών (θερμοκρασία, pH, συγκέντρωση O_2) που αφορούν την καλλιέργεια. Στο θρεπτικό υλικό, που προστίθεται στους βιοαντιδραστήρες, χρησιμοποιούνται φθηνές πηγές άνθρακα όπως η μελάσα που αποτελεί παραπροϊόν της επεξεργασίας ζαχαροκάλαμου ή σακχαρότευτλων. Η καλλιέργεια στο βιοαντιδραστήρα ξεκινάει με τον εμβολιασμό από μια αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών που έχει γίνει στο εργαστήριο. Μέσα στο βιοαντιδραστήρα οι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται και πολλαπλασιάζονται χρησιμοποιώντας τα συστατικά του θρεπτικού υλικού. Όλες οι διεργασίες πρέπει να γίνονται κάτω από στείρες συνθήκες για να μην γίνει μόλυνση της καλλιέργειας. Ο ίδιος ο βιοαντιδραστήρας και το θρεπτικό υλικό αποστειρώνονται πριν από τη χρήση.
 2. Η διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες, ονομάζεται ζύμωση. Παλαιότερα ο όρος ζύμωση χρησιμοποιούνταν μόνο για αναερόβιες διεργασίες, πλέον όμως χρησιμοποιείται με την ευρεία έννοια και περιλαμβάνει όλες τις διεργασίες, αερόβιες και αναερόβιες. Τα προϊόντα της ζύμωσης μπορεί να είναι τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα ή προϊόντα των κυττάρων, όπως πρωτεΐνες ή αντιβιοτικά.
 3. Η ινσουλίνη είναι μία ορμόνη που αποτελείται από 51 αμινοξέα και παράγεται από ειδικά κύτταρα του παγκρέατος. Η ορμόνη αυτή ρυθμίζει το μεταβολισμό των υδατανθράκων και ειδικότερα το ποσοστό της γλυκόζης στο αίμα.
- Η ινσουλίνη χρησιμοποιείται για τη θεραπεία των διαβητικών ατόμων. Ο διαβήτης είναι μία

ασθένεια που χαρακτηρίζεται από έλλειψη ή μειωμένη παραγωγή ινσουλίνης. Πριν από το 1982 οι κύριες πηγές ινσουλίνης ήταν το πάγκρεας από χοίρους και από βοοειδή. Η ινσουλίνη παραγόταν από την εκχύλιση αυτών των ιστών με μια δαπανηρή και πολύπλοκη διαδικασία και επιπλέον, επειδή είχε μικρές διαφορές στη σύσταση των αμινοξέων της από την ανθρώπινη, προκαλούσε αλλεργικές αντιδράσεις. Η ινσουλίνη αποτελείται από δύο μικρά πεπτίδια, Α και Β που συγκρατούνται μεταξύ τους με δισουλφιδικούς δεσμούς. Το γονίδιο της ινσουλίνης παράγει ένα πρόδρομο μόριο, την προϊνσουλίνη, το οποίο μετατρέπεται τελικά σε ινσουλίνη.

Μία από τις σημερινές μεθόδους παραγωγής ανθρώπινης ινσουλίνης με την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA, είναι η παραγωγή του πρόδρομου μορίου της σε μία βακτηριακή καλλιέργεια και η μετατροπή της σε ινσουλίνη με ένζυμη κατεργασία. Η μέθοδος περιλαμβάνει την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης από τα κύτταρα του παγκρέατος στα οποία εκφράζεται το γονίδιο της ινσουλίνης και την επιλογή του κλώνου που περιέχει το γονίδιο. Συνοπτικά τα στάδια κλωνοποίησης και απομόνωσης του γονιδίου της ινσουλίνης είναι:

- Απομόνωση του συνολικού mRNA, από τα κύτταρα του ανθρώπινου παγκρέατος.
- Κατασκευή δίκλωνων μορίων DNA και ενσωμάτωσή τους σε πλασμίδια.
- Μετασχηματισμός βακτηρίων με τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια και πολλαπλασιασμός τους σε υγρό θρεπτικό υλικό.
- Επιλογή των βακτηρίων που περιέχουν το γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί το πρόδρομο μόριο της ινσουλίνης.
- Ανάπτυξη των βακτηρίων αυτών σε βιοαντιδραστήρα για παραγωγή του πρόδρομου μορίου της ινσουλίνης. Η προϊνσουλίνη συλλέγεται και με κατάλληλο ένζυμο, που αφαιρεί το ενδιάμεσο πεπτίδιο, μετατρέπεται σε ινσουλίνη.

ΘΕΜΑ 4^ο

Η μεταγραφή καθορίζει ποια γονίδια θα εκφραστούν σε ένα κύτταρο σε ποια χρονική στιγμή. Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο RNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων.

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 ενός γονιδίου.

Τα μόρια mRNA που προκύπτουν από τη διαδικασία της μεταγραφής ενός βακτηριακού γονιδίου διαθέτουν 5' και 3' αμεταφραστες περιοχές, το κωδικόνιο έναρξης ($5'\text{AUG}_3'$) αμέσως μετά το τελευταίο νουκλεοτίδιο της 5' αμετάφραστης περιοχής και το κωδικόνιο λήξης (ένα εκ των: $5'\text{UGA}_3'$, $5'\text{UAA}_3'$, $5'\text{UAG}_3'$) που σηματοδοτεί τον τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης, και αποτελεί τα τρία πρώτα νουκλεοτίδια της 3' αμετάφραστης περιοχής. Επίσης, μεταξύ του κωδικονίου έναρξης και λήξης παρεμβάλλεται αριθμός νουκλεοτιδίων που είναι ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία. Άρα, σε ένα γονίδιο, θα μεταγράφεται, με κατεύθυνση (5'→3'), ο κλώνος εκείνος του DNA, από τον οποίο θα προκύψει μόριο mRNA με τα παραπάνω χαρακτηριστικά. Ο κλώνος αυτός ονομάζεται μη κωδική αλυσίδα και ο συμπληρωματικός του είναι η κωδική αλυσίδα, η οποία φέρει και την γενετική πληροφορία, διότι το mRNA έχει τον ίδιο προσανατολισμό (5'→3') και φέρει την ίδια αλληλουχία κωδικονίων με την κωδική αλυσίδα, με μόνη διαφορά ότι το mRNA αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια και η κωδική αλυσίδα από δεοξυνουκλεοτίδια.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

Συνεπώς όταν δίνονται οι δυο αλυσίδες DNA ενός γονιδίου με τον προσανατολισμό τους, χωρίς να προσδιορίζεται η θέση του υποκινητή, η κωδική αλυσίδα είναι εκείνη που όταν διαβάζεται από το 5' προς το 3' άκρο της φέρει πρώτα το κωδικόνιο έναρξης $5'ATG_3'$ και μετά από έναν αριθμό νουκλεοτιδίων που είναι ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία, το κωδικόνιο λήξης (ένα εκ των: $5'TGA_3'$, $5'TAA_3'$, $5'TAG_3'$).

Στο δοθέν τμήμα DNA η κωδική αλυσίδα είναι η πάνω και η μη κωδική η κάτω.

Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση, με τη βοήθεια των μεταγραφικών παραγόντων, 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 τοποθετεί 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.

Στο τμήμα του DNA που μελετάμε, στην πάνω αλυσίδα με προσανατολισμό 5'→3' από τα αριστερά προς τα δεξιά συναντάμε το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης $5'ATG_3'$ και μετά από πέντε ακόμη τριπλέτες νουκλεοτιδίων συναντάμε το κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης $5'TAG_3'$. Σύμφωνα με τα παραπάνω το μόριο του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του δοθέντος τμήματος DNA είναι:

5'...CCGAUGACCAAACCUCACGCCUAGACC...3'

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.

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.

Η αλληλουχία λοιπόν των αμινοξέων του πεπτιδίου που προκύπτει από τη μετάφραση του παραπάνω μορίου mRNA είναι η εξής:

H₂N Μεθειονίνη - Θρεονίνη - Λυσίνη - Προλίνη - Ιστιδίνη - Αλανίνη COOH

Η παρουσία του κωδικονίου λήξης στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης.

Κάθε μόριο tRNA έχει μια ειδική τριπλέτα 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.

Τα αντικωδικόνια των tRNA με τη σειρά που θα πάρουν μέρος στη μετάφραση του παραπάνω μορίου mRNA είναι τα εξής:

$3'UAC^5'$, $3'UGG^5'$, $3'UUU^5'$, $3'GGA^5'$, $3'GUG^5'$, $3'CGG^5'$

Για το κωδικόνιο λήξης δεν υπάρχει tRNA και συνεπώς αντικωδικόνιο.

ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ & ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2008 ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1°

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως και 5 και δίπλα του το γράμμα που αντιστοιχεί στο σωστό συμπλήρωμά της.

1. Το γενετικό υλικό των προκαρυωτικών κυττάρων είναι

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

Μονάδες 5

2. Το αντικωδικόνιο συνδέεται με το κωδικόνιο κατά τη διαδικασία

- α. της αντιγραφής του DNA.
- β. της ωρίμανσης του πρόδρομου m-RNA.
- γ. της μεταγραφής του DNA.
- δ. της μετάφρασης του m-RNA.

Μονάδες 5

3. Μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιλαμβάνει

- α. αντίγραφα πολλών ανασυνδυασμένων κυττάρων.
- β. το σύνολο του DNA ενός οργανισμού.
- γ. το σύνολο του m-RNA ενός οργανισμού.
- δ. αντίγραφα ενός μόνο ανασυνδυασμένου πλασμιδίου.

Μονάδες 5

4. Η τρισωμία στο 21° χρωμόσωμα προκαλεί το σύνδρομο

- α. Turner.
- β. Klinefelter.
- γ. Down.
- δ. Cri du chat.

Μονάδες 5

5. Το πλασμίδιο *Ti* απομονώνεται από τα βακτήρια

- α. *Agrobacterium tumefaciens*.
- β. *Bacillus thuringiensis*.
- γ. του γένους *Clostridium*.
- δ. του γένους *Lactobacillus*.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποια χρωμοσώματα στον άνθρωπο ονομάζονται αυτοσωμικά και ποια φυλετικά (Μονάδες 4). Πώς καθορίζεται το φύλο στον άνθρωπο (Μονάδες 4).
Μονάδες 8
2. Γιατί ο μηχανισμός αυτοδιπλασιασμού του DNA ονομάστηκε ημισυντηρητικός.
Μονάδες 5
3. Ποια ζώα ονομάζονται διαγονιδιακά και που χρησιμοποιούνται.
Μονάδες 6
4. Ποιοι μικροοργανισμοί ονομάζονται υποχρεωτικά αερόβιοι και ποιοι προαιρετικά αερόβιοι.
Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 3°

Για πρώτη φορά η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε σε ένα κορίτσι που είχε έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA).

1. Ποιος είναι ο ρόλος του ενζύμου αυτού (Μονάδες 3) και ποια τα συμπτώματα που εμφανίζουν τα άτομα με έλλειψη του συγκεκριμένου ενζύμου (Μονάδες 6).
Μονάδες 9
2. Πώς ονομάζεται ο τύπος της γονιδιακής θεραπείας που εφαρμόστηκε (Μονάδες 2) και γιατί (Μονάδες 4).
Μονάδες 6
3. Ποια είναι η διαδικασία που ακολουθείται στη γονιδιακή θεραπεία της παραπάνω ασθένειας.
Μονάδες 10

ΘΕΜΑ 4°

Ένας άνδρας με φυσιολογική όραση που πάσχει από φαινυλκετονουρία (PKU) και μια γυναίκα με φυσιολογική όραση που δεν πάσχει από φαινυλκετονουρία, αποκτούν ένα κορίτσι και ένα αγόρι. Το κορίτσι έχει φυσιολογική όραση και δεν παρουσιάζει φαινυλκετονουρία, ενώ το αγόρι εμφανίζει αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο και πάσχει από φαινυλκετονουρία.

1. Πώς προκαλείται η φαινυλκετονουρία (Μονάδες 5) και πώς κληρονομείται (Μονάδες 2);
Μονάδες 7
2. Πώς κληρονομείται η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο;
Μονάδες 6
3. Να βρείτε και να γράψετε τους γονότυπους του άνδρα, της γυναίκας και των παιδιών τους (Μονάδες 8), κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις (Μονάδες 4).
Μονάδες 12

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2008

ΘΕΜΑ 1°

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. β
2. δ
3. β

Σημείωση: Μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιλαμβάνει τη γενετική πληροφορία που είναι αποθηκευμένη στο DNA για το σύνολο των γονιδίων του οργανισμού συνεπώς και για το σύνολο των γονιδίων που κωδικοποιούν για τα mRNA ενός οργανισμού.

4. γ
5. α

ΘΕΜΑ 2°

1. Το γενετικό υλικό των ευκαρυωτικών κυττάρων έχει μεγάλο μήκος. Έτσι το συνολικό DNA που υπάρχει σε κάθε ευκαρυωτικό κύτταρο προκειμένου να αποθηκευτεί καθώς και να χρησιμοποιηθεί στα περιορισμένα όρια του πυρήνα, που έχει διάμετρο εκατομμυριοστά του μέτρου, 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. Επιπλέον, για τον ίδιο λόγο, τα μόρια του DNA συσπειρώνονται καθώς πακετάρονται με πρωτεΐνες σχηματίζοντας χρωμοσώματα. Κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου ο βαθμός συσπείρωσης των χρωμοσωμάτων διαφέρει από το χαμηλό βαθμό συσπείρωσης στην αρχή της μεσόφασης μέχρι την πλέον συσπειρωμένη μορφή που μπορούν να πάρουν κατά τη μετάφαση της μίτωσης.
Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι ιδιαίτερο χαρακτηριστικό κάθε είδους. Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη τα 22 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23° ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα ενώ στα αρσενικά από ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Το Y χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το X. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Στον άνθρωπο η παρουσία του Y χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του το θηλυκό άτομο. Έτσι, ένα φυσιολογικό αρσενικό άτομο έχει 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα ζεύγος XY, ενώ ένα φυσιολογικό θηλυκό 44 αυτοσωμικά και ένα ζεύγος XX.
2. Η συμπληρωματικότητα των βάσεων του DNA ώθησε τους Watson και Crick, όταν περιέγραφαν το μοντέλο τους για τη δομή του γενετικού υλικού το 1953, να γράψουν: «είναι φανερό

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ότι το ειδικό ζευγάρωμα που έχουμε υποθέσει ότι δημιουργείται μεταξύ των βάσεων του DNA προτείνει έναν απλό μηχανισμό αντιγραφής του γενετικού υλικού». Οι Watson και Crick φαντάστηκαν μια διπλή έλικα η οποία ξετυλίγεται και κάθε αλυσίδα λειτουργεί σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας. Έτσι τα δύο θυγατρικά μόρια που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικό και καθένα αποτελείται από μία παλιά και μία καινούρια αλυσίδα. Ο μηχανισμός αυτός ονομάστηκε ημισυντηρητικός.

3. Η Γενετική Μηχανική δίνει τη δυνατότητα προσθήκης νέων γονιδίων απευθείας στον οργανισμό. Καθιστά συνεπώς δυνατή σε σύντομο χρονικό διάστημα τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων οργανισμών, που έχουν τους επιθυμητούς χαρακτήρες. Οι οργανισμοί που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακοί ή γενετικά τροποποιημένοι.

Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος. 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).

Με αυτόν τον τρόπο παράγονται σήμερα διάφορες φαρμακευτικές πρωτεΐνες, όπως η AAT (α₁-αντιθρυψίνη), ο αντιαιμορροφιλικός παράγοντας IX και VIII, η ινσουλίνη κ.ά.

Επίσης τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται σήμερα για την αύξηση της ζωικής παραγωγής, παρουσιάζοντας σημαντικά πλεονεκτήματα έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων. Αυτά επιγραμματικά είναι τα παρακάτω:

- Επιλογή και προσθήκη μόνο επιθυμητών ιδιοτήτων με ταυτόχρονη διατήρηση των παλαιών επιθυμητών χαρακτηριστικών.
 - Ταχύτατη παραγωγή βελτιωμένων ζώων σε σχέση με τις παραδοσιακές τεχνικές.
 - 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 ανθρώπου σε πρόβατο).
4. Οι μικροοργανισμοί όταν βρεθούν σε κατάλληλες συνθήκες, αυξάνονται σε μέγεθος και διαιρούνται με αποτέλεσμα την αύξηση του αριθμού τους. Τα κύτταρα που προκύπτουν μετά από κάθε διαίρεση έχουν πρακτικά το ίδιο μέγεθος με το αρχικό κύτταρο. 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.
- Εκτός από τη διαθεσιμότητα των θρεπτικών συστατικών, το pH και τη θερμοκρασία, ένας ακόμη παράγοντας που επηρεάζει το χρόνο διπλασιασμού και συνεπώς το ρυθμό της αύξησης των μικροοργανισμών είναι το O₂.

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*. Άλλοι μικροοργανισμοί, όπως οι μύκητες που χρησιμοποιούνται στην αρτοποιητική, ανήκουν στην κατηγορία των μικροοργανισμών που αναπτύσσονται παρουσία O_2 με ταχύτερο ρυθμό από ότι απουσία O_2 (προαιρετικά αερόβιοι).

ΘΕΜΑ 3°

Έως πρόσφατα η μοριακή βάση των γενετικών ασθενειών δεν ήταν γνωστή. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA σε συνδυασμό με τις μεθόδους της παραδοσιακής Γενετικής (γενεαλογικά δένδρα) οδήγησε στον εντοπισμό της θέσης στα χρωμοσώματα (χαρτογράφηση) πολλών μεταλλαγμένων γονιδίων, που προκαλούν τις αντίστοιχες ασθένειες. Επιπλέον ορισμένα μεταλλαγμένα γονίδια κλωνοποιήθηκαν και συγκρίθηκαν με τα φυσιολογικά αλληλόμορφά τους, για να εξακριβωθεί το είδος των μεταλλάξεων.

Οι γνώσεις αυτές έδωσαν τη δυνατότητα ανάπτυξης ενός τύπου 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 θεραπείας είναι, εκτός από την κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου, και ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια.

1. Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το 1990 σε ένα τετράχρονο κοριτσάκι που έπασχε από έλλειψη του ενζύμου απαμινάσης της αδενοσίνης (ADA). Αυτό το ένζυμο συμμετέχει στο μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών. Η έλλειψη του ενζύμου οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο ADA. Τα άτομα που εμφανίζουν έλλειψη του ενζύμου ADA, πάσχουν από ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Έτσι τα άτομα που παρουσιάζουν την ασθένεια πάσχουν από χρόνιες μολύνσεις, έχουν προδιάθεση εμφάνισης καρκίνου σε πολύ μικρή ηλικία και συνήθως πεθαίνουν μετά από λίγους μήνες ζωής.
2. Ο τύπος της γονιδιακής θεραπείας που εφαρμόστηκε για τη θεραπεία της παραπάνω ασθένειας ονομάζεται *ex vivo*, γιατί τα κύτταρα του ασθενούς τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό του και εισάγονται πάλι σε αυτόν.
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, υποβαλλόμενα σε κανονικά χρονικά διαστήματα σε αυτή τη θεραπεία.
3. 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.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

- Τα γενετικά τροποποιημένα λεμφοκύτταρα εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στο παιδί και παράγουν το ένζυμο ADA.

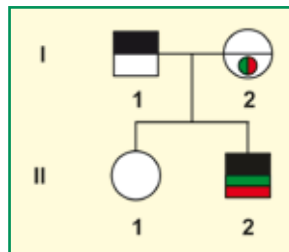
ΘΕΜΑ 4^ο

1. Οι μεταβολικές οδοί στον άνθρωπο ακολουθούν μονοπάτια που το καθένα ελέγχεται από κάποιο ένζυμο. Έχουν περιγραφεί πάνω από 200 διαταραχές του μεταβολισμού, οι οποίες αφορούν σε λειτουργικότητα ενζύμων. Η δημιουργία μεταλλάξεων σε γονίδια που κωδικοποιούν αυτά τα ένζυμα προκαλούν κληρονομικές ασθένειες, όπως η φαινυλκετονουρία, που μεταβιβάζονται στους απογόνους με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Η φαινυλκετονουρία (PKU) είναι μια ασθένεια που οφείλεται στην έλλειψη ενός ενζύμου που στα φυσιολογικά άτομα μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης. Στα άτομα που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο παρεμποδίζεται η φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου, με αποτέλεσμα τη διανοητική καθυστέρηση. Εάν η ασθένεια ανιχνευθεί νωρίς κατά τη νεογνική ηλικία, τότε τα συμπτώματά της μπορούν να αποφευχθούν με τη χρησιμοποίηση εφ' όρου ζωής κατάλληλου διαιτολογίου φτωχού σε φαινυλαλανίνη.
2. Στον άνθρωπο υπάρχει ένα είδος χρωμοσωμάτων, που ονομάζονται φυλετικά και διαφέρουν ανάμεσα σε αρσενικά και θηλυκά άτομα. Τα φυσιολογικά θηλυκά άτομα έχουν ένα ζεύγος όμοιων Χ χρωμοσωμάτων, ενώ τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα έχουν ένα Χ και ένα Υ χρωμόσωμα. Τα γονίδια που βρίσκονται στο Χ χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Υ ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.
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. Συνεπώς οι ασθένειες που ελέγχονται από υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια εμφανίζονται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πάρα πολύ σπάνια στα θηλυκά άτομα. Μια τέτοια ασθένεια είναι η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα.
3. Στην άσκηση μελετώνται δύο χαρακτήρες του ανθρώπου, η γενετική νόσος της φαινυλκετονουρίας και η γενετική νόσος της αχρωματοψίας στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα, επομένως πρόκειται για διϋβριδισμό.
Σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης ο αρσενικός γονέας νοσεί από φαινυλκετονουρία αλλά όχι από αχρωματοψία και ο θηλυκός γονέας δε νοσεί από καμία από τις δύο μελετούμενες νόσους. Το ζευγάρι αυτό αποκτά δύο παιδιά, ένα υγιές κορίτσι και για τις δύο ασθένειες και ένα αγόρι που νοσεί τόσο από φαινυλκετονουρία όσο και από αχρωματοψία.
Γνωρίζουμε ότι η φαινυλκετονουρία είναι υπολειπόμενη αυτοσωμική νόσος και η αχρωματοψία είναι φυλοσύνδετη υπολειπόμενη νόσος, επομένως οι δύο ασθένειες ελέγχονται από ανεξάρτητα γονίδια και ισχύει γι' αυτές ο 2^{ος} νόμος του Mendel, σύμφωνα με τον οποίο η μεταβίβαση ενός γονιδίου δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση ενός άλλου γονιδίου εφόσον τα δύο γονίδια εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.
Έστω λοιπόν ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στα οποία

εδράζεται το γονίδιο Φ (Φ , ϕ) που ελέγχει τη φαινυλκετονουρία. Το γονίδιο Φ έχει δύο αλληλόμορφα τα Φ και ϕ με σχέση επικράτειας μεταξύ τους Φ επικρατές του ϕ . Το επικρατές αλληλόμορφο Φ ελέγχει τη φυσιολογική μετατροπή της φαινυλαλανίνης σε τυροσίνη στον ανθρώπινο οργανισμό ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο ϕ είναι το παθολογικό και ευθύνεται για την εμφάνιση της φαινυλκετονουρίας όταν βρίσκεται στο γονότυπο του ατόμου σε ομόζυγη κατάσταση.

Έστω ακόμη ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει ομόλογη περιοχή στο φυλετικό χρωμόσωμα Y . Σε αυτόν το γενετικό τόπο εδράζεται το γονίδιο A (A , a) που ελέγχει την αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα. Το γονίδιο A διαθέτει δύο αλληλόμορφα τα A και a με σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a . Το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο A ευθύνεται για τη φυσιολογική έγχρωμη όραση του ανθρώπου για το πράσινο και κόκκινο χρώμα και το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο a ευθύνεται για την αχρωματοψία του ατόμου στα παραπάνω χρώματα. Έτσι άτομα με γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a ή X^AY διακρίνουν φυσιολογικά το κόκκινο και πράσινο χρώμα ενώ άτομα με γονότυπο X^aY και X^aX^a εμφανίζουν αχρωματοψία στα εν λόγω χρώματα. Επομένως έχουμε τη διασταύρωση:

P: ♂ $\phi\phi X^AY$ x ♀ $\Phi-X^AX^a$
 (όπου -, το αλληλόμορφο Φ ή ϕ
 και το A ή a κατά σειρά)
 F₁: ♀ $\Phi\phi X^AX^a$, ♂ $\phi\phi X^aY$
 (όπου -, το αλληλόμορφο A ή a)



Εφόσον ο άνθρωπος είναι διπλοειδής οργανισμός, κάθε απόγονος κληρονομεί από κάθε γονέα του ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα του γονέα του. Επομένως ο γονότυπος του κοριτσιού δεν μπορεί να είναι άλλος από τον $\Phi\phi X^AX^a$ εφόσον το κορίτσι δε νοσεί από καμία από τις μελετούμενες νόσους. Συνεπώς το κορίτσι, πρέπει να έχει κληρονομήσει το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο Φ από τη μητέρα του και υποχρεωτικά το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο ϕ από τον πατέρα του. Επίσης έχει οπωσδήποτε κληρονομήσει το φυλετικό χρωμόσωμα X που φέρει το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο A για την αχρωματοψία από τον πατέρα της, ενώ από τη μητέρα της είναι δυνατόν να έχει κληρονομήσει είτε το ένα είτε το άλλο φυλετικό χρωμόσωμα X .

Το αγόρι εφόσον νοσεί από φαινυλκετονουρία θα έχει γονότυπο $\phi\phi$ ως προς το γονίδιο Φ που ελέγχει τη νόσο και εφόσον έχει οπωσδήποτε κληρονομήσει το ένα από τα δύο υπολειπόμενα αλληλόμορφα ϕ του πατέρα του μπορούμε να συμπεράνουμε ότι έχει κληρονομήσει το άλλο ϕ αλληλόμορφο από τη μητέρα του. Επίσης, αφού το αγόρι νοσεί από αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα, σημαίνει ότι γονότυπο X^aY ως προς το γονίδιο A που ελέγχει τη νόσο. Συνεπώς, εφόσον το αγόρι έχει οπωσδήποτε κληρονομήσει το φυλετικό χρωμόσωμα Y του πατέρα του, συμπεραίνουμε ότι έχει κληρονομήσει το φυλετικό χρωμόσωμα X που φέρει το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο a της αχρωματοψίας από τη μητέρα του. Συνάγουμε λοιπόν ότι ο γονότυπος της μητέρας είναι $\Phi\phi X^AX^a$. Ο γονότυπος του κοριτσιού επομένως μπορεί να είναι $\Phi\phi X^AX^A$ ή $\Phi\phi X^AX^a$. Τέλος, ο γονότυπος του πατέρα είναι $\phi\phi X^AY$ και του αγοριού $\phi\phi X^aY$.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

Σχόλιο: Η αχρωματοψία στο κόκκινο χρώμα ελέγχεται από διαφορετικό φυλοσύνδετο γονίδιο από την αχρωματοψία στο πράσινο χρώμα, παρόλο που τα δύο γονίδια εδράζονται σε γειτονικούς γενετικούς τόπους.

**ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ
& ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2009
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1°

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως και 5 και δίπλα του το γράμμα που αντιστοιχεί στο σωστό συμπλήρωμά της.

1. Πολύσωμα ονομάζεται

- α. το σύμπλεγμα του DNA με τις ιστόνες.
- β. η τρισωμία του 21 χρωμοσώματος.
- γ. το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με το mRNA.
- δ. το ειδικό σύμπλοκο που συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA.

Μονάδες 5

2. Τα πλασμίδια είναι

- α. δίκλωνα κυκλικά μόρια RNA.
- β. δίκλωνα γραμμικά μόρια RNA.
- γ. δίκλωνα κυκλικά μόρια DNA.
- δ. μονόκλωνα κυκλικά μόρια DNA.

Μονάδες 5

3. Στο σύνδρομο Klinefelter ο καρυότυπος των ατόμων είναι

- α. 44 XY.
- β. 44 XXY.
- γ. 44 XO.
- δ. 44 XYY.

Μονάδες 5

4. Η μεταφορά ανασυνδυασμένου μορίου DNA στο κύτταρο ξενιστή λέγεται

- α. μετασχηματισμός.
- β. υβριδοποίηση.
- γ. αποδιάταξη.
- δ. κλωνοποίηση.

Μονάδες 5

5. Τα υβριδώματα μπορούν να παράγουν μεγάλες ποσότητες

- α. λιπιδίων.
- β. DNA.
- γ. RNA.
- δ. μονοκλωνικών αντισωμάτων.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΘΕΜΑ 2^ο

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

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

Μονάδες 9

2. Τι ονομάζεται νουκλεόσωμα και ποια είναι η δομή του;

Μονάδες 4

3. Γιατί τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες χαρακτηρίζονται ημιαυτόνομα οργανίδια;

Μονάδες 4

4. Ποια πλεονεκτήματα του μοσχομπίζελου το καθιστούν κατάλληλο στη μελέτη της Μενδελικής κληρονομικότητας;

Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 3^ο

Δίνεται το παρακάτω ολιγοπεπτίδιο έξι αμινοξέων το οποίο δεν έχει υποστεί καμία τροποποίηση μετά τη σύνθεσή του

H_2N Μεθειονίνη - Γλυκίνη - Λυσίνη - Τρυπτοφάνη - Βαλίνη - Αλανίνη COOH

- A. Με τη βοήθεια του τμήματος του γενετικού κώδικα που παρατίθεται, γράψτε την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων και τον προσανατολισμό του τμήματος mRNA που κωδικοποιεί το παραπάνω ολιγοπεπτίδιο. Δικαιολογήστε την απάντησή σας.

Μονάδες 13

- B. Γράψτε με τον κατάλληλο προσανατολισμό την αλληλουχία νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο μόριο DNA που κωδικοποιεί το παραπάνω ολιγοπεπτίδιο. Ποια είναι η κωδική και ποια η μη κωδική αλυσίδα;

Μονάδες 6

- Γ. Εάν η τριπλέτα $5'\text{-UGG-}_3'$ στο mRNA αντικατασταθεί από την τριπλέτα $5'\text{-UGA-}_3'$, γράψτε την αλληλουχία των αμινοξέων στο νέο ολιγοπεπτίδιο που θα συντεθεί.

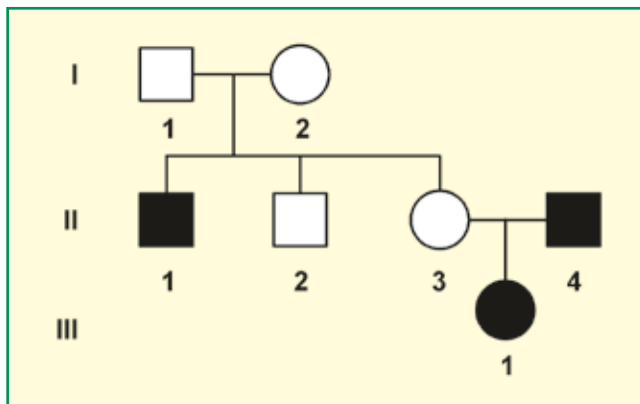
Μονάδες 6

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

GUC → Βαλίνη
 UGG → Τρυπτοφάνη
 GGU → Γλυκίνη
 AUG → Μεθειονίνη
 AAA → Λυσίνη
 GCC → Αλανίνη

ΘΕΜΑ 4^ο

Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο απεικονίζεται ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται στα μέλη μιας οικογένειας η αιμορροφιλία Α. (Είναι μαυρισμένα τα II_1 , II_4 και III_1).



A. Πώς κληρονομείται η αιμορροφιλία Α;

Μονάδες 5

B. Να γράψετε και να δικαιολογήσετε με τις κατάλληλες διασταυρώσεις τους γονοτύπους όλων των μελών που απεικονίζονται στο γενεαλογικό δέντρο.

Μονάδες 13

Γ. Εάν οι γονείς II_3 και II_4 αποκτήσουν επόμενο παιδί, ποια είναι η πιθανότητα να νοσεί από αιμορροφιλία Α;

Μονάδες 7

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

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2009

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. γ
2. γ
3. β
4. α
5. δ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με τη χρήση τεχνικών Γενετικής Μηχανικής, με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος. Τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται για την παραγωγή χρήσιμων πρωτεϊνών σε μεγάλη ποσότητα (gene farming). 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:
 - Απομόνωση του ανθρώπινου γονιδίου που κωδικοποιεί τη φαρμακευτική πρωτεΐνη που μας ενδιαφέρει.
 - Μικροέγχυση με τη χρήση ειδικής μικροβελόνας, του επιθυμητού γονιδίου στον πυρήνα ενός γονιμοποιημένου ωαρίου του ζώου. Το ανθρώπινο γονίδιο ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού.
 - Τοποθέτηση του γενετικά τροποποιημένου ζυγωτού στη μήτρα ενήλικου ζώου για κυοφορία (θετή μητέρα).
 - Γέννηση του διαγονιδιακού ζώου.
 - Διασταυρώσεις με σκοπό να περάσει η τροποποιημένη γενετική πληροφορία στους απογόνους.
 - Παραγωγή, απομόνωση και καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης.
2. Το συνολικό DNA που υπάρχει σε κάθε ευκαρυωτικό κύτταρο δεν είναι ενιαίο μόριο αλλά αποτελείται από πολλά γραμμικά μόρια. Τα μόρια του DNA πακετάρονται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν τα ινίδια χρωματίνης. Στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο ύστερα από ειδική επεξεργασία, τα ινίδια χρωματίνης μοιάζουν με κομπολόγια από χάντρες. Κάθε “χάντρα” ονομάζεται νουκλεόσωμα και αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης. Το νουκλεόσωμα αποτελείται από DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων και από οκτώ μόρια πρωτεϊνών που ονομάζονται ιστόνες. Το DNA είναι τυλιγμένο γύρω από το οκταμερές των ιστόνων.
3. Τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες έχουν γενετικό υλικό, που είναι δίκλωνο κυκλικό DNA. Το γενετικό υλικό των οργανιδίων αυτών υπάρχει σε πολλαπλά αντίγραφα και κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών και περιέχει πληροφορίες σχετικά με τις λειτουργίες τους, δηλαδή την οξειδωτική φωσφορυλίωση στα μιτοχόνδρια και τη φωτοσύνθεση στους χλωροπλάστες. Το DNA των χλωροπλάστων έχει μεγαλύτερο μέγεθος από το μιτοχονδριακό DNA.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

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.

4. Η πρώτη επιστημονική μελέτη της κληρονομικότητας έγινε το 19^ο αιώνα από τον Αυστριακό μοναχό Gregor Mendel, που δικαίως θεωρείται ο πατέρας της Γενετικής.

Ο Mendel διάλεξε για τα πειράματά του ένα φυτό, το μοσχομπίζελο (*Pisum sativum*), το οποίο καλλιεργούσε στον κήπο του μοναστηριού όπου ζούσε, στο Brno, πόλη της σημερινής Τσεχίας.

Το μοσχομπίζελο έχει πολλά πλεονεκτήματα για μελέτες Γενετικής. Στις γενετικές μελέτες πρέπει να μελετούνται μία ή δύο ξεχωριστές ιδιότητες του υπό μελέτη οργανισμού κάθε φορά, και οι χαρακτήρες αυτοί να εμφανίζουν ποικιλότητα χαρακτηριστικών. Θα πρέπει τα υπό μελέτη άτομα να είναι καθαρές σειρές, δηλαδή να παρουσιάζουν για πολλές γενεές το ίδιο χαρακτηριστικό και επιπλέον θα πρέπει το υπό μελέτη είδος οργανισμού να έχει μικρό χρόνο γενεάς, τέλος θα πρέπει να γίνεται στατιστική ανάλυση των αποτελεσμάτων. Το μοσχομπίζελο πληροί όλες τις παραπάνω προϋποθέσεις. Αναπτύσσεται πολύ εύκολα και εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες του όπως στο ύψος, όπου εμφανίζονται κοντά και ψηλά φυτά, στο χρώμα του άνθους, όπου υπάρχουν ιώδη και λευκά άνθη, στο χρώμα και στο σχήμα του σπέρματος καθώς και σε άλλες ιδιότητες. Είναι απαραίτητο όπως ειπώθηκε, ο οργανισμός ο οποίος χρησιμοποιείται για τη μελέτη των μηχανισμών της κληρονομικότητας να εμφανίζει ποικιλότητα σε κάποιους χαρακτήρες. Δεν μπορούμε, για παράδειγμα, να μελετήσουμε την κληρονομικότητα του χρώματος των μαλλιών σε έναν πληθυσμό στον οποίο όλα τα άτομα έχουν ξανθά μαλλιά.

Το μοσχομπίζελο επίσης παρέχει τη δυνατότητα τεχνητής γονιμοποίησης, πέρα από την αυτογονιμοποίηση, η οποία συμβαίνει φυσιολογικά. Σε αυτήν, η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους πέφτει στον ύπερο του ίδιου άνθους, ενώ στην τεχνητή γονιμοποίηση η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους μπορεί να μεταφερθεί με ειδικό εργαλείο στον ύπερο του επιθυμητού άνθους. Έτσι, το φυτό αυτό δίνει τη δυνατότητα επιλεκτικών διασταυρώσεων μεταξύ των επιθυμητών ατόμων επιτρέποντας έτσι τη δημιουργία καθαρών σειρών και τις διασταυρώσεις μεταξύ των ατόμων της πρώτης θυγατρική γενεάς. Επιπλέον, το μοσχομπίζελο δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων και παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων.

ΘΕΜΑ 3^ο

- A. Οι πορείες της μεταγραφής και της μετάφρασης των γονιδίων αποτελούν τη γονιδιακή έκφραση. Ο όρος γονιδιακή έκφραση αναφέρεται σε όλη τη διαδικασία με την οποία ένα γονίδιο ενεργοποιείται για να παραγάγει ένα πεπτιδίο. Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο RNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Εάν το γονίδιο κωδικοποιεί για mRNA, τότε η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες με βάση έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων RNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, το γενετικό κώδικα. Η μετάφραση του mRNA είναι η αντιστοίχιση των κωδικονίων (τριπλετών νουκλεοτιδίων) σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων στην πεπτιδική αλυσίδα. Η μετάφραση λαμβάνει χώρα

στα ριβοσώματα που βρίσκονται στο κυτταρόπλασμα του κυττάρου. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, συνεχής, μη επικαλυπτόμενος και διαθέτει ένα κωδικόνιο έναρξης ($5' \text{AUG}_3$) και τρία κωδικόνια λήξης ($5' \text{UAG}_3$, $5' \text{UGA}_3$ και $5' \text{UAA}_3$). Επίσης ο γενετικός κώδικας είναι σχεδόν καθολικός και εκφυλισμένος.

Συνεπώς, εφόσον το πεπτίδιο που προκύπτει από τη μετάφραση ενός mRNA είναι:

H_2N **Μεθειονίνη - Γλυκίνη - Λυσίνη - Τρυπτοφάνη - Βαλίνη - Αλανίνη** COOH

Το mRNA που μεταφράστηκε για να προκύψει αυτό το олиγοπεπτίδιο θα είναι με βάση το δοσμένο γενετικό κώδικα:

mRNA:

5' αμετάφραστη - **AUG** - **GGU** - **AAA** - **UGG** - **GUC** - **GCC** - **κωδικόνιο λήξης** 3' αμετάφραστη

Το mRNA διαθέτει εκτός από το μεταφράσιμο τμήμα του και δύο αμετάφραστες περιοχές την 5' αμετάφραστη περιοχή που προηγείται του μεταφράσιμου τμήματός του και την 3' αμετάφραστη περιοχή που έπεται του μεταφράσιμου τμήματος του mRNA.

Η πρώτη τριπλέτα νουκλεοτιδίων του mRNA που έπεται του μεταφράσιμου τμήματός του είναι το κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης που μπορεί να είναι ένα εκ των τριών $5' \text{UAG}_3$, $5' \text{UGA}_3$ και $5' \text{UAA}_3$. Ο προσανατολισμός του mRNA είναι $5' \rightarrow 3'$ καθώς το mRNA είναι αποτέλεσμα της μεταγραφής ενός γονιδίου. Η διαδικασία της μεταγραφής επιτελείται από το ένζυμο RNA πολυμεράση, το οποίο συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια της αναπτυσσόμενης αλυσίδας RNA με $3' \rightarrow 5'$ φωσφοδιεστερικό δεσμό. Επομένως το προϊόν της μεταγραφής έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$. Κατά τη μετάφραση του mRNA το ριβόσωμα που επιτελεί τη διαδικασία της μετάφρασης κινείται πάνω στο mRNA από το 5' άκρο του προς το 3' άκρο του, με αποτέλεσμα το πρώτο αμινοξύ της αναπτυσσόμενης αλυσίδας που δημιουργείται να έχει ελεύθερο H_2N - άκρο και το τελευταίο αμινοξύ της πεπτιδικής αλυσίδας έχει ελεύθερο το - COOH άκρο του. Δηλαδή, η πεπτιδική αλυσίδα που προκύπτει από τη μετάφραση έχει προσανατολισμό H_2N προς COOH άκρο.

- Β.** Όπως είπαμε η μεταγραφή είναι η διαδικασία κατά την οποία οι γενετικές πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο RNA. Έτσι το RNA αποτελεί το κινητό αντίγραφο της γενετικής πληροφορίας.

Ο μηχανισμός της μεταγραφής είναι ο ίδιος στους προκαρυωτικούς και ευκαρυωτικούς οργανισμούς.

Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή του γονιδίου με τη βοήθεια των κατάλληλων μεταγραφικών παραγόντων 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.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

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.

Συνεπώς, το δίκλωνο τμήμα DNA που περιέχει τη γενετική οδηγία για τη σύνθεση του παραπάνω mRNA είναι:

5'...**ATG - GGT - AAA - TGG - GTC - GCC**...3' (κωδική)
3'...**TAC - CCA - TTT - ACC - CAG - CGG**...5' (μη κωδική)

Πριν από την αρχή, κάθε γονιδίου βρίσκονται ειδικές αλληλουχίες DNA που ονομάζονται υποκινητές και αποτελούν μαζί με τους μεταγραφικούς παράγοντες (ειδικές πρωτεΐνες) τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA που επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση να αρχίσει σωστά τη μεταγραφή.

Στη δοθείσα άσκηση δεν διευκρινίζεται αν πρόκειται για ευκαρυωτικό ή προκαρυωτικό γονίδιο. Αν το γονίδιο είναι ευκαρυωτικό, τότε είναι δυνατό να είναι ασυνεχές. Δηλαδή η αλληλουχία του 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 εσώνια και εξώνια. 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.

Εάν πάσει περιπτώσει, το γονίδιο που προκύπτει από το mRNA αυτό δεν περιλαμβάνει πιθανές αλληλουχίες εσωνίων καθώς δεν περιλαμβάνει και τις 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές του γονιδίου ενώ δεν περιλαμβάνει και τις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, εφόσον οι τελευταίες δε μεταγράφονται και δεν φέρονται στο mRNA.

Γ. Η τριπλέτα $5'UGG_3'$ κωδικοποιεί για το αμινοξύ τρυπτοφάνη το οποίο δεν έχει άλλα συνώνυμα κωδικόνια. Δηλαδή άλλες τριπλέτες νουκλεοτιδίων που να κωδικοποιούν και αυτές το ίδιο αμινοξύ χάρη στον εκφυλισμό του γενετικού κώδικα. Έτσι, εάν το τελευταίο νουκλεοτίδιο του κωδικονίου $5'UGG_3'$ αντικατασταθεί από A (σημειακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης), τότε προκύπτει το κωδικόνιο $5'UGA_3'$, το οποίο είναι ένα εκ των τριών κωδικονίων λήξεως της πρωτεϊνοσύνθεσης που διαθέτει ο γενετικός κώδικας. Κατά τη μετάφραση του mRNA σε πεπτίδιο, η επιμήκυνση του πεπτιδίου σταματά στο κωδικόνιο λήξης, επειδή δεν υπάρχουν tRNAs που να αντιστοιχούν σε αυτό.

Συνεπώς, η αλληλουχία των αμινοξέων στο νέο ολιγοπεπτίδιο που θα συντεθεί μετά τη μετάλλαξη θα είναι:

H_2N **Μεθειονίνη - Γλυκίνη - Λυσίνη** $COOH$

ΘΕΜΑ 4^ο

A. Στην άσκηση μελετάται η ασθένεια της αιμορροφιλίας, επομένως πρόκειται για μονοϋβρι-

δισμό. Στον άνθρωπο υπάρχει ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων, που ονομάζονται φυλετικά και διαφέρουν ανάμεσα σε αρσενικά και θηλυκά άτομα.

Τα φυσιολογικά θηλυκά άτομα έχουν ένα ζεύγος ομόλογων X φυλετικών χρωμοσωμάτων, ενώ τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα έχουν ένα X και ένα Y φυλετικό χρωμόσωμα. Τα γονίδια που βρίσκονται στο X φυλετικό χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

Η αιμορροφιλία A , είναι μια κλασική φυλοσύνδετη διαταραχή, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης ενός αντιαιμορροφιλικού παράγοντα ($VIII$), μιας πρωτεΐνης. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο και συμβολίζεται με X^a (όπου X το φυλετικό χρωμόσωμα όπου εδράζεται ο γενετικός τόπος του γονιδίου A (A , a) που ευθύνεται για την αιμορροφιλία). Το φυσιολογικό αλληλόμορφο του συμβολίζεται με X^A και είναι επικρατές. Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν ένα X 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 αλληλόμορφο φυλοσύνδετου γονιδίου εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν αυτό το αλληλόμορφο γονίδιο αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για αυτό το αλληλόμορφο γονίδιο. Συνεπώς, οι ασθένειες που ελέγχονται από υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια εμφανίζονται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πάρα πολύ σπάνια στα θηλυκά άτομα.

Από το δοθέν γενεαλογικό δένδρο επαληθεύεται το παραπάνω πρότυπο καθώς δύο υγιείς γονείς ($I_1 \times I_2$) αποκτούν ένα αγόρι με την ασθένεια (II_1).

Η ασθένεια της αιμορροφιλίας A αποκλείεται να κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο κληρονομής, καθώς είναι αδύνατο από υγιείς γονείς να προκύψουν απόγονοι που ασθενούν σε αυτόν τον τύπο κληρονομικότητας, όπου το επικρατές αλληλόμορφο του γονιδίου ευθύνεται για τη φαινοτυπική έκφραση της νόσου. Οι υγιείς πρόγονοι (I_1 και I_2) δε φέρουν το παθολογικό επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο του γονιδίου που ελέγχει τη νόσο και δεδομένου ότι κάθε απόγονος κληρονομεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα από κάθε γονέα του, το οποίο εφόσον δε έχει υποστεί κάποια μετάλλαξη, φέρει το υπολειπόμενο υγιές αλληλόμορφο. Έτσι, το θυγατρικό άτομο είναι ομόζυγο για το υπολειπόμενο μη παθολογικό αλληλόμορφο και συνεπώς δε νοσεί.

Σχόλιο: Από το δοθέν γενεαλογικό δένδρο δεν αποκλείεται ο τρόπος κληρονομής της αιμορροφιλίας A με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Κάτι τέτοιο επιβεβαιώνεται από όλες τις διασταυρώσεις του δοθέντος δένδρου. Ωστόσο είναι γνωστό ότι η ασθένεια της αιμορροφιλίας A είναι φυλοσύνδετη υπολειπόμενη νόσος. Στην περίπτωση που το δοθέν γενεαλογικό δένδρο ήταν μεγαλύτερο περιλαμβάνοντας περισσότερες γενεές και περισσότερα άτομα ανά γενεά ή εάν υπήρχαν περισσότερα γενεαλογικά δένδρα που αφορούν τη συγκεκριμένη ασθένεια, θα προέκυπτε διασταύρωση κατά την οποία θα αποκλειόταν ο αυτοσωμικός υπολειπόμενος τρόπος κληρονομής. 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 έτη. Ωστόσο σε κάθε περίπτωση η επιλογή ενός γενεαλογικού δένδρου,

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

στο οποίο η ασθένεια θα μπορούσε να προκύπτει και με άλλο τρόπο κληρονομής, κρίνεται ως άστοχη. Επιπλέον στον άνθρωπο δεν είναι δυνατές οι επιλεκτικές διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που έκανε ο Mendel με το μωσχομπίζελο.

B. Εφόσον η ασθένεια της αιμορροφιλίας Α ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής, οι γονότυποι των ατόμων στο δοθέν γενεαλογικό δένδρο θα είναι:

Έστω ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος Χ για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο Υ φυλετικό χρωμόσωμα, όπου εδράζεται το γονίδιο Α που ελέγχει τη σύνθεση του αντιαιμορροφιλικού παράγοντα VIII, έλλειψη του οποίου ευθύνεται για την ασθένεια της αιμορροφιλίας. Το γονίδιο Α διαθέτει δύο αλληλόμορφα, τα Α και α με σχέση επικράτειας μεταξύ τους, Α επικρατές του α. Το αλληλόμορφο Α είναι το φυσιολογικό αλληλόμορφο το οποίο κωδικοποιεί για τον αντιαιμορροφιλικό παράγοντα VIII. Το αλληλόμορφο α είναι το παθολογικό, το οποίο ή δεν εκφράζεται ή κωδικοποιεί για μη λειτουργικό παράγοντα VIII με συνέπεια θηλυκά ομόζυγα άτομα για αυτό το αλληλόμορφο να νοσούν από αιμορροφιλία, όπως και αρσενικά άτομα που φέρουν αυτό το φυλοσύνδετο αλληλόμορφο να νοσούν από αιμορροφιλία Α. Αντίθετα, άτομα με γονότυπο $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ και $X^A Y$ να είναι υγιή.

Με βάση το δοθέν γενεαλογικό δένδρο έχουμε:

$I_1 \rightarrow X^A Y$ (υγιές)

$I_2 \rightarrow X^A X^a$ (εφόσον αποκτά γιο (II_1) που νοσεί από την ασθένεια)

$II_1 \rightarrow X^a Y$ (νοσεί)

$II_2 \rightarrow X^A Y$ (υγιές)

$II_3 \rightarrow X^A X^a$ (εφόσον αποκτά απόγονο που νοσεί, το άτομο III_1)

$II_4 \rightarrow X^a Y$ (εφόσον νοσεί από αιμορροφιλία Α)

$III_1 \rightarrow X^a X^a$ (εφόσον νοσεί)

Οι παραπάνω γονότυποι εξηγούνται με βάση τις παρακάτω διασταυρώσεις:

P: $X^A Y (I_1) \times X^A X^a (I_2)$
 Γαμέτες: X^A, Y / X^A, X^a
 F₁: $X^a Y (II_1), X^A Y (II_2), X^A X^a (II_3)$

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

♀/♂	X^A	Y
X^A	$X^A X^A$	$X^A Y (II_2)$
X^a	$X^A X^a (II_3)$	$X^a Y (II_1)$

Το άτομο II_3 μπορεί να έχει γονότυπο $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ με την ίδια πιθανότητα ως προϊόν της διασταύρωσης P, ωστόσο όπως προκύπτει από τη διασταύρωση του με το άτομο $II_4 (X^a Y)$, όπου αποκτούν κόρη που νοσεί (III_1), δηλαδή άτομο με γονότυπο $X^a X^a$ σημαίνει ότι το άτομο II_3 έχει γονότυπο $X^A X^a$. Πράγματι έχουμε:

P': $X^A X^a (II_3) \times X^a Y (II_4)$
 Γαμέτες: X^A, X^a / X^a, Y
 F: $X^a X^a (III_1)$

Διαφορετικά, αν το άτομο II_3 είχε γονότυπο $X^A X^A$ τότε θα είχαμε:

$$\begin{array}{lcl} P'': & X^A X^A (II_3) & \times \quad X^a Y (II_4) \\ \text{Γαμέτες:} & X^A, X^A & / \quad X^a, Y \\ F'': & X^A X^a & : \quad X^a Y \end{array}$$

Δηλαδή κανένας από τους απογόνους της διασταύρωσης δεν επρόκειτο να νοσεί από την ασθένεια, γεγονός που δεν ισχύει, οπότε αποκλείεται το άτομο II_3 να είχε γονότυπο $X^A X^A$.

Οι πιθανοί απόγονοι αυτής της διασταύρωσης σύμφωνα με το αβάκιο του Punnett είναι:

$\frac{\text{♀}}{\text{♂}}$	X^a	Y
X^A	$X^A X^a$	$X^A Y$
X^a	$X^a X^a (III_1)$	$X^a Y$

- Γ. Η πιθανότητα να νοσεί ένα επόμενο παιδί της διασταύρωσης $II_3 \times II_4$, όπως προκύπτει από το προηγούμενο αβάκιο του Punnett είναι: $\frac{1}{2}$. Η πιθανότητα είναι $\frac{1}{2}$ αν είναι κορίτσι, $\frac{1}{2}$ αν είναι αγόρι.

Δεδομένου ότι κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δε σχετίζεται με τα αποτελέσματα των προηγούμενων κυήσεων.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

**ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ
& ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2010
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1°

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως και 5 και δίπλα του το γράμμα που αντιστοιχεί στο σωστό συμπλήρωμά της.

1. Η εισαγωγή ξένου DNA σε κύτταρα ζώου επιτυγχάνεται με

- α. υβριδοποίηση.
- β. μικροέκχυση.
- γ. διασταύρωση.
- δ. κλωνοποίηση.

Μονάδες 5

2. Η ινσουλίνη είναι μία ορμόνη που ρυθμίζει το μεταβολισμό

- α. της χοληστερόλης.
- β. της αιμοσφαιρίνης.
- γ. των υδατανθράκων.
- δ. των αλάτων.

Μονάδες 5

3. Οι ποικιλίες Bt του καλαμποκιού είναι ανθεκτικές

- α. στο *Agrobacterium tumefaciens*.
- β. στο *Bacillus thuringiensis*.
- γ. στα διάφορα έντομα.
- δ. στις υψηλές θερμοκρασίες.

Μονάδες 5

4. Κατά τη λανθάνουσα φάση μίας κλειστής καλλιέργειας ο πληθυσμός των μικροοργανισμών

- α. παραμένει σχεδόν σταθερός.
- β. αυξάνεται απότομα.
- γ. ελαττώνεται απότομα.
- δ. νεκρώνεται.

Μονάδες 5

5. Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία κληρονομείται με τρόπο

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

Μονάδες 5

2000

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Τι είναι ζύμωση; Μονάδες 6
2. Τι είναι κλωνοποίηση; Μονάδες 6
3. Ποια γονίδια ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα; Μονάδες 6
4. Τι είναι αντιγονικός καθοριστής; Μονάδες 3
5. Σε ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητη η γενετική καθοδήγηση; Μονάδες 4

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

ΘΕΜΑ 3°

Γυναίκα κυοφορεί ένα έμβρυο. Στον καρυότυπο που έγινε σε κύτταρα του εμβρύου διαπιστώθηκε τρισωμία 18 και σύνδρομο Turner.

1. Να περιγράψετε τη διαδικασία κατασκευής του καρυότυπου. Μονάδες 10
2. Να αιτιολογήσετε τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του εμβρύου. Μονάδες 9
3. Να αιτιολογήσετε τον αριθμό των μορίων DNA στον καρυότυπο του εμβρύου. Μονάδες 6

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΘΕΜΑ 4°

Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο τμήμα DNA το οποίο αντιγράφεται *in vitro*.

5´ TAAGTATACTAAACGAATTCATATTAT 3´ 3´ ATTCATATGATTTGCTTAAGTATAATA 5´

Κατά τη διάρκεια της αντιγραφής DNA πολυμεράσες ενσωματώνουν κατά λάθος στη θέση 12, απέναντι από το νουκλεοτίδιο A (αδενίνη) το νουκλεοτίδιο C (κυτοσίνη), αντί του νουκλεοτιδίου T (θυμίνη). Το λάθος αυτό παραμένει και μετά το τέλος της αντιγραφής.

1. Να γράψετε τα δίκλινα τμήματα DNA που θα προκύψουν μετά το τέλος της αντιγραφής και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. Μονάδες 16
2. Πόσα τμήματα DNA θα προκύψουν, αν μετά το τέλος της αντιγραφής προσθέσουμε στο μίγμα το ένζυμο *EcoRI*. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. Μονάδες 9

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2010

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. β
2. γ
3. γ
4. α
5. δ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Με τον όρο ζύμωση εννοούμε τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες. Ο όρος ζύμωση παλαιότερα χρησιμοποιείτο μόνο για αναερόβιες διεργασίες αλλά σήμερα χρησιμοποιείται με την ευρεία έννοια και περιλαμβάνει όλες τις διεργασίες, αερόβιες και αναερόβιες.
2. Ο όρος κλωνοποίηση αναφέρεται στην κατασκευή, κατά προτίμηση μεγάλου αριθμού, πανομοιότυπων μορίων, κυττάρων ή οργανισμών. Κατά τη διαδικασία κατασκευής DNA βιβλιοθηκών η διαδικασία δημιουργίας κλώνων βακτηρίων ονομάζεται κλωνοποίηση.
3. Είναι γνωστό ότι στα διπλοειδή κύτταρα υπάρχουν δύο αλληλόμορφα όμοια ή διαφορετικά, για μία ορισμένη γενετική θέση, ενώ ένα απλοειδές κύτταρο, όπως ένας γαμέτης, έχει μόνο ένα αλληλόμορφο κάθε γονιδίου. Εντούτοις, εάν εξετάσουμε ένα πληθυσμό ατόμων μπορεί να βρούμε περισσότερα από δύο αλληλόμορφα για μία γενετική θέση. Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μία γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα.
4. 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.
5. 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 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:
 - Ατομα-φορείς γενετικών ασθενειών.
 - Ατομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών.
 - Γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω.
 - Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

1. 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 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.

2. Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι ιδιαίτερο χαρακτηριστικό κάθε είδους. Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη τα 22 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο Χ χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα Χ και ένα Υ χρωμόσωμα. Το Υ χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το Χ. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Στον άνθρωπο η παρουσία του Υ χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του το θηλυκό άτομο. Έτσι, ένα φυσιολογικό αρσενικό άτομο έχει 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα ζεύγος ΧΥ, ενώ ένα φυσιολογικό θηλυκό 44 αυτοσωμικά και ένα ζεύγος ΧΧ.

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 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 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. Η απουσία ενός μόνο χρωμοσώματος ονομάζεται μονοσωμία, ενώ η ύπαρξη ενός επιπλέον τρισωμία.

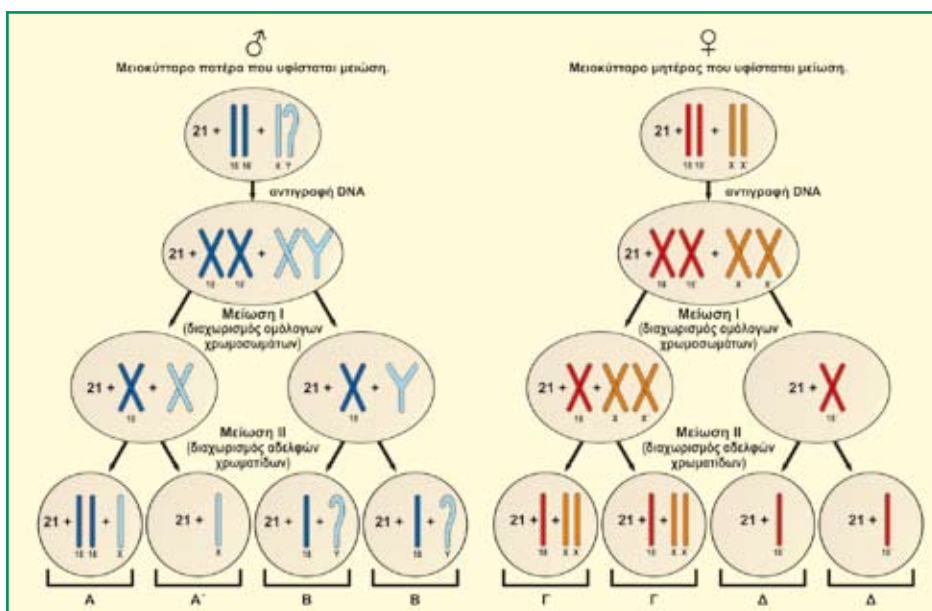
Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες δημιουργούνται στα αυτοσωμικά ή στα φυλετικά

χρωμοσώματα. Συχνές αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που αφορούν τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα είναι η τρισωμία 18.

Εκτός από αριθμητικές ανωμαλίες που αφορούν τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα παρατηρούνται αριθμητικές ανωμαλίες και στα φυλετικά χρωμοσώματα. Χαρακτηριστικό τέτοιο σύνδρομο είναι το σύνδρομο Turner. 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).

Με βάση τα όσα αναφέρθηκαν το έμβρυο αυτό στον καρυότυπό του εμφάνισε 46 χρωμοσώματα, όπου όμως από τα 22 ζεύγη ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων μόνο τα 21 ήταν φυσιολογικά, το 18^ο χρωμόσωμα εμφάνιζε τρισωμία και το φυλετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων μονοσωμία στο X φυλετικό χρωμόσωμα. Προφανώς το αποτέλεσμα αυτό στη χρωμοσωμική σύσταση του εμβρύου οφείλεται σε λάθος διαχωρισμό κατά την πρώτη ή τη δεύτερη μειωτική διαίρεση του ενός ή και του άλλου γονέα για τη δημιουργία των γαμετών και η μη-διαχωρισμός αφορούσε το 18^ο και το φυλετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων.

Ενδεικτικά δίνεται ένας πιθανός τρόπος σχηματισμού των γαμετών των γονέων που οδηγεί σε έμβρυο με τα χαρακτηριστικά που δίνονται.



Γονιμοποίηση του γαμέτη (ωαρίου) Δ (21+18') από τον γαμέτη Α (σπερματοζώαριο) (21+1818X) οδηγεί σε ζυγωτό με χρωμοσωμική σύσταση (42+181818'X) το οποίο εμφανίζει τρισωμία 18 και σύνδρομο Turner.

- Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα που εμφανίζεται στον καρυότυπο αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες, οι οποίες συγκρατούνται στο κεντρομερίδιο. Ο όρος αδελφές χρωματίδες χρησιμοποιείται για να περιγράψει τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά το χρονικό διάστημα που είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο. Κάθε αδελφή χρωματίδα αποτελείται από ένα μόριο DNA πακεταρισμένο με τη βοήθεια πρωτεϊνών όπως οι ιστόνες. Συνεπώς στο έμβρυο με τρισωμία 18 και σύνδρομο Turner στον καρυότυπό του, θα υπάρχουν 46 χρωμοσώματα με τη μορφή αδελφών χρωματίδων ενωμένων στο κεντρομερίδιο, άρα θα υπάρχουν $46 \times 2 = 92$ αδελφές χρωματίδες και επομένως και 92 μόρια DNA.

1.



Η συμπληρωματικότητα των βάσεων του DNA ώθησε τους Watson και Crick, όταν περιέγραψαν το μοντέλο τους για τη δομή του γενετικού υλικού το 1953, να γράψουν: «είναι φανερό ότι το ειδικό ζευγάρι που έχουμε υποθέσει ότι δημιουργείται μεταξύ των βάσεων του DNA προτείνει έναν απλό μηχανισμό αντιγραφής του γενετικού υλικού». Οι Watson και Crick φαντάστηκαν μια διπλή έλικα η οποία ξετυλίγεται και κάθε αλυσίδα λειτουργεί σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας. Έτσι τα δύο θυγατρικά μόρια που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικό και καθένα αποτελείται από μία παλιά και μία καινούρια αλυσίδα. Ο μηχανισμός αυτός ονομάστηκε ημισυντηρητικός.

Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ονομάζονται DNA πολυμεράσες. Τα νέα μόρια DNA με καλούπι τον ένα μητρικό κλώνο 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.

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} !

Στην προκειμένη περίπτωση κατά την αντιγραφή του πάνω κλώνου η DNA πολυμεράση τοποθέτησε ένα λάθος νουκλεοτίδιο στη θέση 12 του αναπτυσσόμενου κλώνου DNA όπου έπρεπε να τοποθετήσει T αντί αυτής όμως τοποθέτησε C. Το λάθος αυτό όμως δεν επιδιορθώθηκε ούτε από τις DNA πολυμεράσες ούτε από τα επιδιορθωτικά ένζυμα του κυττάρου με αποτέλεσμα να παραμείνει και μετά το τέλος της αντιγραφής.

Ο κάτω κλώνος του μητρικού μορίου DNA αντιγράφηκε χωρίς να συμβεί κάποιο λάθος κατά την αντιγραφή του, οπότε από την αντιγραφή του προέκυψε ένα μόριο DNA αποτελούμενο από τον μητρικό αυτό κλώνο και ένα συμπληρωματικό του νεοσυντιθέμενο. Το μόριο αυτό του DNA είναι φυσιολογικό και πανομοιότυπο με το μητρικό μόριο. Τα δύο αυτά νέα μόρια DNA που προέκυψαν από το μητρικό μόριο DNA αποτελούν τις δύο αδελφές χρωματίδες ενός χρωμοσώματος, οι οποίες όμως δεν είναι πανομοιότυπες εξαιτίας του λάθους που συνέβη κατά την αντιγραφή του πάνω κλώνου και δεν επιδιορθώθηκε. Αν το λάθος δεν επιδιορθωθεί μέχρι το τέλος της κυτταρικής διαίρεσης από το κύτταρο αυτό θα προκύψουν μετά την ολοκλήρωσή της δύο νέα κύτταρα όπου το ένα εξ αυτών θα φέρει το μεταλλαγμένο χρωμόσωμα.

Σημείωση: Από την εκφώνηση της άσκησης δεν προσδιορίζεται άμεσα ο κλώνος στον οποίο συμβαίνει το λάθος κατά την αντιγραφή του, ωστόσο μπορούμε να υποθέσουμε ότι είναι ο πάνω και όχι ο κάτω καθώς μόνο ο πάνω έχει στη θέση 12 με προσανατολισμό 5' → 3' νουκλεοτίδιο A. Στον ίδιο κλώνο εξάλλου (πάνω) υπάρχει A στη θέση 12 και όταν τον διαβάζουμε ξεκινώντας από το 3' άκρο του προς το 5' άκρο του.

2. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από βακτήρια και είναι ένζυμα που αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 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' → 3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

- i. Για να απαντήσουμε θα διακρίνουμε περιπτώσεις ως προς τη θέση 12 του μητρικού μορίου DNA στην οποία συνέβει το λάθος κατά την αντιγραφή. Αυτή η διάκριση είναι απαραίτητη καθώς αναλόγως τον τρόπο που διαβάζουμε το μητρικό μόριο DNA στη μία περίπτωση η αλλαγή οδηγεί σε κατάργηση της μοναδικής θέσης αναγνώρισης από την *EcoRI* που διαθέτει το μητρικό μόριο και στην άλλη περίπτωση το λάθος που συνέβει στην αντιγραφή δεν επηρεάζει τη θέση αναγνώρισης από την *EcoRI*.

Εάν το λάθος συνέβει στη θέση 12 του μητρικού μορίου DNA διαβάζοντάς το με προσανατολισμό 5' → 3', τότε επειδή το μητρικό μόριο DNA διαθέτει μόνο μία θέση αναγνώρισης από το περιοριστικό ένζυμο *EcoRI*, η οποία όμως δεν επηρεάζεται από το λάθος που συνέβει στην αντιγραφή καθώς η θέση αναγνώρισης *EcoRI* καταλαμβάνει τις νουκλεοτιδικές θέσεις 15-20 στο μόριο, τότε στο μίγμα των μορίων DNA που προκύπτει μετά την αντιγραφή του δοθέντος μορίου DNA, εάν προσθέσουμε το ένζυμο *EcoRI*, θα προκύψουν εντέλει τέσσερα τμήματα DNA. Καθένα από τα δύο θυγατρικά μόρια DNA διαθέτει ακέραιη τη μοναδική θέση αναγνώρισης από το ένζυμο *EcoRI* οπότε μετά τη δράση του ενζύμου καθένα από τα θυγατρικά μόρια θα κοπεί σε δύο κομμάτια που το καθένα από αυτά θα έχει τα χαρακτηριστικά αζευγάρωτα άκρα που δημιουργεί το ένζυμο *EcoRI* από τη μία πλευρά του.

- ii. Εάν το λάθος συνέβει στη θέση 12 του μητρικού μορίου DNA διαβάζοντας το από το 3' άκρο του προς το 5' άκρο του, τότε το λάθος συμβαίνει εντός της αλληλουχίας αναγνώρισης από το ένζυμο *EcoRI* και συνεπώς την καταργεί αυτή τη θέση.

Στο μίγμα λοιπόν των μορίων DNA που προκύπτει μετά την αντιγραφή του δοθέντος μορίου DNA, εάν προσθέσουμε το ένζυμο *EcoRI* θα προκύψουν εντέλει τρία τμήματα DNA, το ένα από τα δύο θυγατρικά μόρια DNA παρέμεινε άθικτο από τη δράση του ενζύμου καθώς δε διαθέτει δίκλωνη αλληλουχία που αναγνωρίζεται από το περιοριστικό ένζυμο εξαιτίας της μετάλλαξης που έχει υποστεί. Το φυσιολογικό αντίγραφο μόριο όμως, διαθέτει τέτοια αλληλουχία αναγνώρισης μία μόνο φορά επομένως μετά τη δράση του ενζύμου θα προκύψουν από αυτό το μόριο δύο νέα τμήματα και θα φέρουν στο ένα άκρο τους τα χαρακτηριστικά αζευγάρωτα άκρα που δημιουργεί το ένζυμο *EcoRI*.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

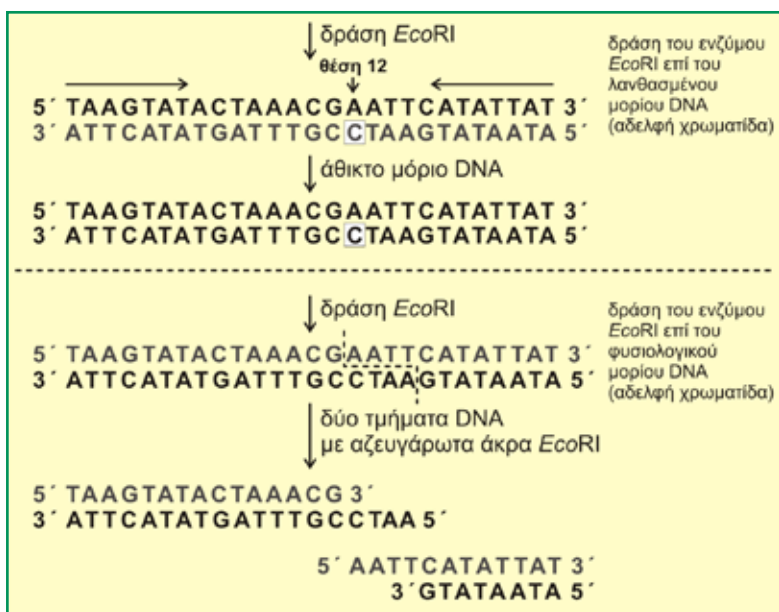
2009

2010

2011

2012

2013



ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ & ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2011 ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1°

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως και 5 και δίπλα του το γράμμα που αντιστοιχεί στο σωστό συμπλήρωμά της.

1. Μέσα σ' ένα φυτικό ευκαρυωτικό κύτταρο, DNA υπάρχει μόνο

- α. στα ριβοσώματα και στους χλωροπλάστες.
- β. στον πυρήνα και στα μιτοχόνδρια.
- γ. στον πυρήνα.
- δ. στον πυρήνα, στα μιτοχόνδρια και στους χλωροπλάστες.

Μονάδες 5

2. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες

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

Μονάδες 5

3. Το πλασμίδιο *Ti*

- α. υπάρχει στο *Bacillus thuringiensis*.
- β. χρησιμοποιείται στη μικροέκχυση.
- γ. χρησιμοποιείται για τη γενετική τροποποίηση φυτών.
- δ. χρησιμοποιείται για τη γενετική τροποποίηση ζώων.

Μονάδες 5

4. Τα άτομα στον καρυότυπο των οποίων περιέχονται τα φυλετικά χρωμοσώματα ΧΧΥ

- α. πάσχουν από σύνδρομο Turner.
- β. πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter.
- γ. πάσχουν από σύνδρομο Down.
- δ. έχουν φυσιολογικό καρυότυπο.

Μονάδες 5

5. Κατά την αντιγραφή του DNA, στην κατασκευή των πρωταρχικών τμημάτων συμμετέχει το

- α. ριβόσωμα.
- β. πολύσωμα.
- γ. νουκλεόσωμα.
- δ. πριμόσωμα.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

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

Μονάδες 8

2. Να εξηγήσετε πως συνδέονται μεταξύ τους οι δύο αλυσίδες ενός δίκλωνου μορίου DNA.

Μονάδες 6

3. Να εξηγήσετε τι συμβαίνει στον πληθυσμό των μικροοργανισμών μίας κλειστής καλλιέργειας κατά την εκθετική φάση.

Μονάδες 6

4. Τι μας επιτρέπει να κάνουμε η μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR);

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 3°

Να απαντήσετε στα παρακάτω:

Μητέρα με φυσιολογική όραση και ομάδα αίματος Β αποκτά δύο παιδιά με έναν άνδρα με φυσιολογική όραση.

Το κορίτσι έχει ομάδα αίματος ΑΒ, ενώ το αγόρι ομάδα αίματος Ο. Το ένα από τα δύο παιδιά πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο.

1. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων και των παιδιών ως προς τους δύο χαρακτήρες (μονάδες 8). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 10).

Μονάδες 18

2. Ποιο από τα δύο παιδιά δεν έχει φυσιολογική όραση; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 7

ΘΕΜΑ 4°

Δίνεται το παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA

(I)	G A C T A A T A A A A G A A G T A G T T A G G A T C A T A G G
(I I)	C T G A T T A T T T T C T T C A T C A A T C C T A G T A T C C

που κωδικοποιεί το πεπτίδιο

H₂N - Μεθειονίνη - Τυροσίνη - Φαινυλαλανίνη - Φαινυλαλανίνη - Τυροσίνη - COOH

1. Να εξηγήσετε ποια από τις δύο αλυσίδες του παραπάνω τμήματος DNA είναι η κωδική και ποια είναι η μη κωδική αλυσίδα (μονάδες 4). Να γράψετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

Μονάδες 8

2. Να γράψετε την αλληλουχία του πρόδρομου mRNA που προκύπτει μετά τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA (μονάδες 2) καθώς και την αλληλουχία του ώριμου mRNA (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε που οφείλεται η διαφορά μεταξύ των δύο αυτών μορίων (μονάδες 3).

Μονάδες 7

3. Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στη δομή του παραπάνω πεπτιδίου, εάν η παραπάνω γονιδιακή μετάλλαξη που θα συμβεί στο κωδικόνιο της τυροσίνης οδηγήσει σε αντικατάσταση της κυτοσίνης από θυμίνη.

Μονάδες 5

4. Εάν η παραπάνω γονιδιακή μετάλλαξη οδηγήσει σε αντικατάσταση της κυτοσίνης από αδενίνη, να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στη δομή του πεπτιδίου.

Μονάδες 5

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

Μεθειονίνη: AUG
Τυροσίνη: UAC, UAU
Φαινυλαλανίνη: UUU, UUC

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2011

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. δ
2. δ
3. γ
4. β
5. δ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. «Το ιδανικό φάρμακο», είπε ο πρωτοπόρος Γερμανός γιατρός Ehrlich, «πρέπει να μπορεί να εξουδετερώνει τις μολύνσεις χωρίς να προκαλεί παρενέργειες στον οργανισμό». Η φύση έχει φτιάξει ένα «τέλειο φάρμακο», τα αντισώματα. Τα αντισώματα είναι πρωτεϊνικά μόρια, που παράγονται από τα Β-λεμφοκύτταρα του ανοσοποιητικού μας συστήματος, όταν ένα αντιγόνο (παθογόνος μικροοργανισμός, ιός ή ξένο υλικό) προσβάλει 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 μια ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν έναν κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά.

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. Σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA:

- Το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες που σχηματίζουν στο χώρο μία δεξιόστροφη διπλή έλικα.
- Η διπλή έλικα έχει ένα σταθερό σκελετό, που αποτελείται από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικής ομάδας-δεοξυριβόζης. Ο σκελετός αυτός είναι υδρόφιλος και βρίσκεται στο εξωτερικό του μορίου. Προς το εσωτερικό του σταθερού αυτού σκελετού βρίσκονται οι

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

αζωτούχες βάσεις που είναι υδρόφοβες.

- Οι αζωτούχες βάσεις της μιας αλυσίδας συνδέονται με δεσμούς υδρογόνου με τις αζωτούχες βάσεις της απέναντι αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Η αδενίνη συνδέεται μόνο με θυμίνη και αντίστροφα, ενώ η κυτοσίνη μόνο με γουανίνη και αντίστροφα. Οι δεσμοί υδρογόνου που αναπτύσσονται μεταξύ των βάσεων σταθεροποιούν τη δευτεροταγή δομή του μορίου.

- Αναμεσα στην αδενίνη και τη θυμίνη σχηματίζονται δυο δεσμοί υδρογόνου, ενώ ανάμεσα στη γουανίνη και την κυτοσίνη σχηματίζονται τρεις δεσμοί υδρογόνου.

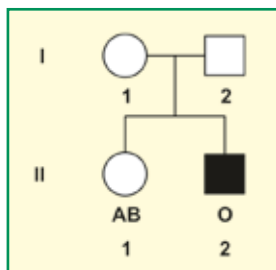
- Οι δύο αλυσίδες ενός μορίου DNA είναι συμπληρωματικές, και αυτό υποδηλώνει ότι η αλληλουχία της μιας καθορίζει την αλληλουχία της άλλης. Κάθε αλυσίδα DNA μπορεί να χρησιμεύει ως καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας, ώστε τελικά να σχηματίζονται δύο δίκλωνα μόρια DNA πανομοιότυπα με το μητρικό μόριο.

- Οι δύο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 3' άκρο της μίας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης.

3. Κλειστή καλλιέργεια: Σ' αυτό τον τύπο ζύμωσης τοποθετείται στο βιοαντιδραστήρα ορισμένη ποσότητα αποστειρωμένου θρεπτικού υλικού, η οποία εμβολιάζεται με αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών. Η καλλιέργεια συνεχίζεται μέχρι την παραγωγή του επιθυμητού προϊόντος. Στην κλειστή καλλιέργεια οι φάσεις ανάπτυξης των μικροοργανισμών είναι η λανθάνουσα, η εκθετική, η στατική και η φάση θανάτου. Μετά τη λανθάνουσα φάση όπου ο πληθυσμός των μικροοργανισμών του εμβολίου παραμένει σχεδόν σταθερός, οι μικροοργανισμοί διαιρούνται με ταχύ ρυθμό, επειδή η καλλιέργεια πραγματοποιείται κάτω από άριστες συνθήκες θερμοκρασίας, pH, συγκέντρωσης O_2 και στο υλικό καλλιέργειας υπάρχουν άφθονα θρεπτικά συστατικά. Αυτή η φάση ανάπτυξης ονομάζεται εκθετική, επειδή ο αριθμός των μικροοργανισμών αυξάνεται εκθετικά.

4. Η μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR: Polymerase Chain Reaction) 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.

ΘΕΜΑ 3°



1. Οι γονότυποι των ατόμων της γενεαλογίας που μας δίνεται, είναι:
 $I^B i X^A X^a$ (άτομο I_1), $I^A i X^A Y$ (άτομο I_2), $I^A I^B X^A X^A$ ή $I^A I^B X^A X^a$ (άτομο II_1), $ii X^a Y$ (άτομο II_2)

Αιτιολόγηση: Γνωρίζουμε ότι η αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα είναι μία φυλοσύνδετη νόσος ενώ ο χαρακτήρας ομάδα αίματος με το σύστημα ABO ελέγχεται από αυτοσωμικό γενετικό τόπο και το γονίδιο που τον ελέγχει έχει τρία αλληλόμορφα.

Έστω λοιπόν ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο I που ελέγχει την ομάδα αίματος για το σύστημα ABO. Το γονίδιο I έχει τρία αλληλόμορφα, τα I^A , I^B , i με σχέση επικράτειας μεταξύ τους I^A συνεπικρατές του I^B και i υπολειπόμενο και των δύο άλλων. Έτσι άτομα με γονότυπο $I^A I^A$ ή $I^A i$ έχουν ομάδα αίματος A, άτομα με γονότυπο $I^B I^B$ ή $I^B i$ έχουν ομάδα αίματος B και άτομα με γονότυπο ii έχουν ομάδα αίματος O.

Έστω ακόμη 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 την ασθένεια της αχρωματοψίας στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα. Το γονίδιο A έχει δύο αλληλόμορφα A και a με σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a. Το αλληλόμορφο A είναι το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο και το a είναι το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο που ευθύνεται για την εμφάνιση της νοσου όταν βρίσκεται σε ομόζυγη κατάσταση στα θηλυκά και σε ένα αντίγραφο στα αρσενικά άτομα. Δηλαδή άτομα με γονότυπο $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ ή $X^A Y$ δεν εμφανίζουν αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα και άτομα με γονότυπο $X^a X^a$ και $X^a Y$ εμφανίζουν αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα.

Σύμφωνα με τον πρώτο νόμο του Mendel, τον νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων ενός γονιδίου, εξαιτίας του διαχωρισμού των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση κάθε γονέα, τα αλληλόμορφα των γονιδίων διαχωρίζονται και κατανέμονται τυχαία και ισοπίθανα στους γαμέτες έτσι κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδιώματος σε κάθε απόγονό του, ενώ κατά τη γονιμοποίηση συμβαίνει τυχαίος σύνδεσμος των γαμετών.

Επίσης σύμφωνα με τον δεύτερο νόμο του Mendel, δηλαδή το νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων, στα γονίδια που εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων δεν επηρεάζει η μεταβίβαση του ενός γονιδίου την μεταβίβαση του άλλου γονιδίου εξαιτίας του ανεξάρτητου διαχωρισμού χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση I στα μειοκύτταρα του γονέα. Έτσι αφού ο γενετικός τόπος του γονιδίου που ελέγχει την ομάδα αίματος εδράζεται σε αυτοσωμικό ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων και το γονίδιο που ελέγχει την αχρωματοψία είναι φυλοσύνδετο. Τα δύο αυτά γονίδια κληρονομούνται ανεξάρτητα αφού δεν είναι συνδεδεμένα.

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω η μητέρα (άτομο I₁) πρέπει να έχει γονότυπο $I^B I^A X^A$, καθώς αποκτά παιδί (II₂) με ομάδα αίματος O (γονότυπος ii) και μερική αχρωματοψία (γονότυπος $X^a Y$).

Ο πατέρας πρέπει να έχει γονότυπο $I^A i X^A Y$ καθώς δεν νοσεί από αχρωματοψία

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

αλλά αποκτά παιδί (II_1) με ομάδα αίματος AB (γονότυπος $I^A I^B$).

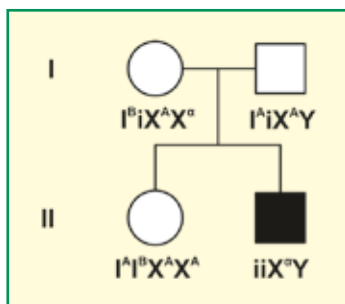
Το κορίτσι (άτομο II_1) έχει ομάδα αίματος AB και φυσιολογική όραση, άρα έχει γονότυπο $I^A I^B$ έχοντας κληρονομήσει ένα αλληλόμορφο I^A από τον πατέρα της και ένα αλληλόμορφο I^B από τη μητέρα της, ενώ έχει οπωσδήποτε κληρονομήσει και το φυσιολογικό αλληλόμορφο X^A για την αχρωματοψία από τον πατέρα της ενώ από τη μητέρα της έχει κληρονομήσει είτε το αλληλόμορφο X^A είτε το αλληλόμορφο X^a .

Το αγόρι (άτομο II_2) θα πρέπει να έχει ομάδα αίματος O και μερική αχρωματοψία καθώς θα έχει γονότυπο iiX^aY , που έχει κληρονομήσει ένα αλληλόμορφο i από κάθε γονέα του και το αλληλόμορφο X^a από τη μητέρα του για την αχρωματοψία. Καθώς, εφόσον είναι αγόρι με ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων XY έχει οπωσδήποτε κληρονομήσει το X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα του και το Y από τον πατέρα του.

2. Το παιδί που δεν έχει φυσιολογική όραση είναι υποχρεωτικά το αγόρι καθώς εφόσον είναι αγόρι διαθέτει ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων XY και έχει οπωσδήποτε κληρονομήσει το X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα του και το Y από τον πατέρα του.

Σύμφωνα με τα παραπάνω και δεδομένου ότι η μητέρα (I_1) έχει ομάδα αίματος B και φυσιολογική όραση και αποκτά απόγονο με ομάδα αίματος O και μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα σημαίνει ότι η μητέρα έχει γονότυπο $I^B i$ ως προς την ομάδα αίματος και $X^A X^a$ ως προς την αχρωματοψία. Αυτό συμβαίνει καθώς κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα σε κάθε απόγονό του. Έτσι για να προκύψει απόγονος με φαινότυπο: ομάδα αίματος O και μερική αχρωματοψία, δηλαδή με γονότυπο: iiX^aY (ο απόγονος με αυτά τα χαρακτηριστικά δεν μπορεί παρά να είναι το αγόρι καθώς θα ήταν αδύνατον να νοσεί από αχρωματοψία το κορίτσι αφού θα έφερε οπωσδήποτε το X^A φυσιολογικό αλληλόμορφο για την αχρωματοψία από τον πατέρα της, ο οποίος δεν νοσεί από αχρωματοψία και συνεπώς ως προς αυτόν τον χαρακτήρα θα έχει γονότυπο $X^A Y$). Το αγόρι θα πρέπει οπωσδήποτε να έχει κληρονομήσει ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο i από τη μητέρα του και για τον ίδιο λόγο ένα αλληλόμορφο i από τον πατέρα του, ο οποίος θα πρέπει να έχει ομάδα αίματος A και γονότυπο $I^A i$ ώστε να δώσει ένα αλληλόμορφο i στον υιό του και το αλληλόμορφο I^A στη θυγατέρα του, ώστε αυτή να έχει γονότυπο $I^A I^B$ (το I^B το κληρονόμησε από τη μητέρα της) και να έχει γονότυπο AB.

Άρα το ολοκληρωμένο γενεαλογικό δένδρο είναι:



ΘΕΜΑ 4^ο

1. Κωδική αλυσίδα είναι η ΙΙ και μη κωδική αλυσίδα είναι η Ι.

(I) 5' GACTAATAAAAGAAGTAGTTAGGATCATAGG 3'
(II) 3' CTGATTATTTTCTTCATCAATCCTAGTATCC 5'

Αιτιολόγηση: 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.

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 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 πολυπεπτιδικής αλυσίδας διότι δεν υπάρχουν μόρια tRNA που να διαθέτουν συμπληρωματικά αντικωδικόνια για τα κωδικόνια λήξης.

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 πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

Με τη μετάφραση, η οποία πραγματοποιείται στα ριβοσώματα παρουσία πολλών πρωτεϊνών και ενέργειας, η γενετική πληροφορία από το mRNA όπου βρίσκεται με τη μορφή αλληλουχίας ριβονουκλεοτιδίων, μεταφέρεται σε αλληλουχία αμινοξέων. Ο προσανατολισμός κάθε πεπτιδικής αλυσίδας είναι από το αμινοτελικό (H₂N-) προς το καρβοξυτελικό (-COOH) άκρο, καθώς το mRNA μεταφράζεται στα ριβοσώματα με προσανατολισμό 5' → 3' και ο πεπτιδικός δεσμός δημιουργείται μεταξύ του -COOH του προηγούμενου αμινοξέος και της NH₂ του επόμενου αμινοξέος.

Σύμφωνα με τα παραπάνω και καθώς μας δίνονται συγκεκριμένα κωδικόνια του mRNA που κωδικοποιούν τα αμινοξέα του δοθέντος ολιγοπεπτιδίου, μπορούμε να βρούμε τις τριπλέτες του γονιδίου της κωδικής αλυσίδας του και της μη-κωδικής του, η οποία θα είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη της κωδικής σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA. Η κωδική αλυσίδα είναι αυτή με αλληλουχία:

... 3' CTGATTATTTTCTTCATCAATCCTAGTATCC 5'...

και η μη-κωδική αλυσίδα είναι αυτή με αλληλουχία:

... 5' GACTAATAAAAGAAGTAGTTAGGATCATAGG 3'...

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

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'→ 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.

Άρα το mRNA και η κωδική αλυσίδα του γονιδίου που το κωδικοποιεί έχουν τον ίδιο προσανατολισμό και την ίδια αλληλουχία βάσεων μόνο που το mRNA έχει ουρακίλη (U) εκεί που η κωδική αλυσίδα έχει θυμίνη (T) καθώς και οι δύο αυτές νουκλεοτιδικές αλυσίδες είναι συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες της ίδιας αλυσίδας DNA (της μη-κωδικής αλυσίδας του γονιδίου). Άρα και η κωδική αλυσίδα φέρει τριπλέτες νουκλεοτιδίων που σύμφωνα με τον γενετικό κώδικα αντιστοιχίζονται στα αμινοξέα του ολιγοπεπτιδίου που δίνεται, αφού το mRNA είναι το κινητό αντίγραφο της.

2. Η αλληλουχία του πρόδρομου mRNA που προκύπτει μετά την μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA, είναι:

3' CUGAUUAUUUUCUUC AUCAAUCCUAGUAUCC 5'

Το ώριμο mRNA που προκύπτει μετά την ωρίμανση του παραπάνω πρόδρομου μορίου mRNA, είναι:

3' CUGAUUAUUUUCUUC AUGUAUCC 5'

Η διαφορά των δύο αυτών μορίων mRNA οφείλεται στην απομάκρυνση του εσωνίου που υπάρχει μεταξύ του κωδικονίου έναρξης και του κωδικονίου που κωδικοποιεί για την πρώτη τυροσίνη του πεπτιδικού μορίου. Το γονίδιο που κωδικοποιεί για το συγκεκριμένο πρόδρομο μόριο mRNA ανήκει σε ευκαρυωτικό οργανισμό και είναι ασυνεχές, εφόσον διαθέτει εσώνιο. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, το mRNA που παράγεται κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου συνήθως δεν είναι έτοιμο να μεταφραστεί, αλλά υφίσταται μια πολύπλοκη διαδικασία ωρίμανσης. Σήμερα γνωρίζουμε 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.

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 ριβονουκλεοπρωτεϊ-

νικά «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.

3. Ένα από τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα είναι ότι αυτός είναι εκφυλισμένος, δηλαδή 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. Οι αλλαγές που συμβαίνουν σ' ένα γονίδιο και δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, ονομάζονται σιωπηλές μεταλλάξεις. Στην περίπτωση που η διαφορετική τριπλέτα που προέκυψε κωδικοποιεί το ίδιο αμινοξύ (συνώνυμο κωδικόνιο) δεν αλλάζει η ακολουθία αμινοξέων στην παραγόμενη πρωτεΐνη. Η γονιδιακή μετάλλαξη που θα οδηγήσει σε αντικατάσταση του τρίτου νουκλεοτιδίου του κωδικονίου της πρώτης τυροσίνης του πεπτιδίου, από κυτοσίνη (C) σε θυμίνη (T) θα οδηγήσει σε νέα τριπλέτα νουκλεοτιδίων στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου, η τριπλέτα των νουκλεοτιδίων που θα σχηματιστεί θα είναι από $5'TAC_3$ σε $5'TAT_3$ που είναι συνώνυμο κωδικόνιο καθώς κωδικοποιεί και αυτό για το αμινοξύ τυροσίνη.
4. Επίσης ένα από τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα είναι ότι 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.
Η γονιδιακή μετάλλαξη που θα οδηγήσει σε αντικατάσταση του τρίτου νουκλεοτιδίου του κωδικονίου της πρώτης τυροσίνης του πεπτιδίου από κυτοσίνη (C) σε αδενίνη (A) θα οδηγήσει σε νέα τριπλέτα νουκλεοτιδίων, η τριπλέτα των νουκλεοτιδίων που θα σχηματιστεί θα είναι $5'TAA_3$ στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου, και στο mRNA που θα παραχθεί από $5'UAG_3$ σε $5'UAA_3$. Η τριπλέτα που προκύπτει είναι ένα εκ των κωδικονίων λήξης της πρωτεϊνοσύνθεσης, το οποίο οδηγεί σε πρόωρο τερματισμό της σύνθεσης του πεπτιδίου καθώς δεν υπάρχουν μόρια tRNA με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του κωδικονίου λήξης. Το πεπτίδιο που θα προκύψει θα αποτελείται μόνο από μεθειονίνη και δεν θα είναι λειτουργικό πεπτίδιο.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ & ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2012 ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1°

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως και 5 και δίπλα του το γράμμα που αντιστοιχεί στο σωστό συμπλήρωμά της.

1. Η ασθένεια που χαρακτηρίζεται από έλλειψη ή μείωση ινσουλίνης είναι

- α. ο αλφισμός.
- β. η φαινυλκετονουρία.
- γ. ο διαβήτης.
- δ. η αιμορροφιλία.

Μονάδες 5

2. Άτομα με ομάδα αίματος Α μπορεί να έχουν γονότυπο

- α. I^Ai.
- β. ii.
- γ. I^AI^B.
- δ. I^Bi.

Μονάδες 5

3. Τα πλασμίδια είναι μόρια DNA που φυσιολογικά βρίσκονται σε

- α. φυτά.
- β. ζώα.
- γ. ιούς.
- δ. βακτήρια.

Μονάδες 5

4. Το σύνδρομο Down είναι αποτέλεσμα

- α. γονιδιακής μετάλλαξης.
- β. τρισωμίας στο 21ο ζεύγος χρωμοσωμάτων.
- γ. μονοσωμίας στο φυλετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων.
- δ. τρισωμίας στο φυλετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 5

5. Γενετικά τροποποιημένα ονομάζονται τα φυτά, τα οποία έχουν

- α. υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών της Γενετικής Μηχανικής.
- β. προσλάβει αντιβιοτικά.
- γ. προσλάβει ορμόνες.
- δ. προκύψει από επιλεγμένες διασταυρώσεις.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποιες μεταλλάξεις ονομάζονται σιωπηλές και ποιες ουδέτερες;

Μονάδες 6

2. Μεταξύ των φάσεων που παρατηρούνται σε μια κλειστή καλλιέργεια μικροοργανισμών είναι και η στατική. Να εξηγήσετε τι συμβαίνει στον πληθυσμό των μικροοργανισμών μιας κλειστής καλλιέργειας κατά τη στατική φάση.

Μονάδες 7

3. Τι ονομάζεται καρυότυπος;

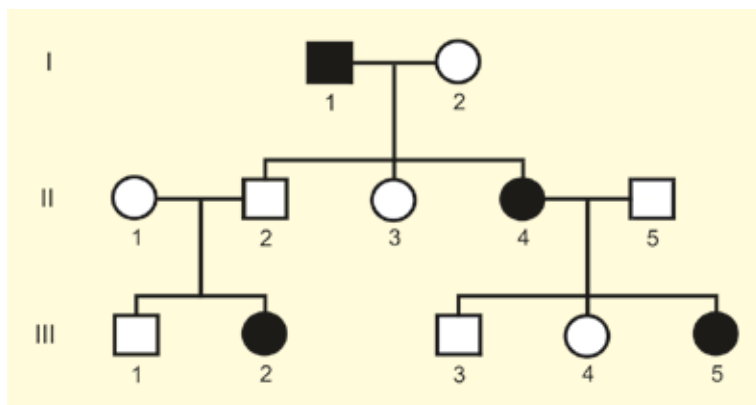
Μονάδες 6

4. Ποια διαδικασία ονομάζεται αποδιάταξη και πώς μπορεί αυτή να πραγματοποιηθεί;

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 3°

Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο απεικονίζει τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται μια ασθένεια του μεταβολισμού στον άνθρωπο.



1. Η ασθένεια αυτή οφείλεται σε επικρατές ή σε υπολειπόμενο γονίδιο (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Κληρονομείται ως αυτοσωμικός ή φυλοσύνδετος χαρακτήρας (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 12

2. Να προσδιορίσετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζονται στο παραπάνω γενεαλογικό δένδρο.

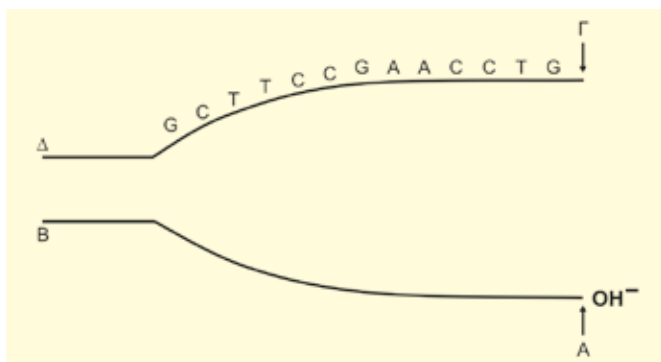
Μονάδες 6

3. Ο άνδρας III₁ αποκτά με γυναίκα ετερόζυγη στην ασθένεια αυτή ένα αγόρι. Να βρείτε τη πιθανότητα που υπάρχει το αγόρι αυτό να πάσχει αιτιολογώντας την απάντησή σας.

Μονάδες 7

ΘΕΜΑ 4^ο

Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA το οποίο αντιγράφεται. Τα σημεία Α και Γ υποδεικνύουν τη θέση έναρξης της αντιγραφής.



1. Να μεταφέρετε στο τετράδιό σας το παραπάνω σχήμα και να σημειώσετε πάνω σ' αυτό τους προσανατολισμούς των μητρικών αλυσίδων (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

2. Να σχεδιάσετε στο ίδιο σχήμα τα ασυνεχή και τα συνεχή τμήματα των δύο νέων αλυσίδων με βέλη και να σημειώσετε πάνω σ' αυτά τους προσανατολισμούς τους (μονάδες 3). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 7

3. Η μητρική αλυσίδα του DNA που αντιγράφεται με συνεχή τρόπο, αμέσως μετά μεταγράφεται. Να γράψετε το τμήμα του RNA που σχηματίζεται κατά τη μεταγραφή και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

4. Ποια είναι η δράση της RNA πολυμεράσης μετά την πρόσδεσή της στον υποκινητή ενός γονιδίου;

Μονάδες 6

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

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2012

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. γ
2. α
3. δ
4. β
5. α

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Οι μεταλλάξεις είναι αλλαγές στην ακολουθία και τον αριθμό των βάσεων στο γονιδίωμα ενός οργανισμού και δημιουργούν συνήθως ένα διαφορετικό φαινότυπο, χωρίς όμως αυτό να είναι πάντοτε απαραίτητο. Αυτό εξαρτάται από τον τρόπο με τον οποίο η αλλαγή στο γονιδίωμα επιδρά στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή την πρωτεΐνη. Οι περισσότερες από τις μεταλλάξεις θεωρούνται επιβλαβείς, επειδή έχουν σοβαρές επιπτώσεις στον οργανισμό. Πολλές όμως δεν είναι επιβλαβείς και χαρακτηρίζονται ως ουδέτερες. Για παράδειγμα, μεταλλάξεις που οδηγούν σε αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος μπορεί να έχουν ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης. Οι αλλαγές που συμβαίνουν σ' ένα γονίδιο και δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, ονομάζονται σιωπηλές μεταλλάξεις. Αλλαγές στην αλληλουχία των βάσεων παρατηρούνται όχι μόνο σε περιοχές του DNA που κωδικοποιούν πρωτεΐνες αλλά και στις υπόλοιπες περιοχές του, οι οποίες αποτελούν και το 95% του γενετικού μας υλικού.
2. Υπάρχουν διάφοροι τύποι ζυμώσεων, οι οποίοι μπορούν να εφαρμοστούν ανάλογα με το επιθυμητό προϊόν. Δύο ευρέως χρησιμοποιούμενοι τύποι είναι η κλειστή και η συνεχής καλλιέργεια.
Κλειστή καλλιέργεια: Σ' αυτό τον τύπο ζύμωσης τοποθετείται στο βιοαντιδραστήρα ορισμένη ποσότητα αποστειρωμένου θρεπτικού υλικού, η οποία εμβολιάζεται με αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών. Η καλλιέργεια συνεχίζεται μέχρι την παραγωγή του επιθυμητού προϊόντος. Στην κλειστή καλλιέργεια οι φάσεις ανάπτυξης των μικροοργανισμών είναι η λανθάνουσα, η εκθετική, η στατική και η φάση θανάτου.
Η στατική φάση, κατά την οποία ο πληθυσμός των βακτηρίων δεν αυξάνεται, λόγω εξάντλησης κάποιου θρεπτικού συστατικού ή λόγω συσσώρευσης τοξικών προϊόντων από το μεταβολισμό των μικροοργανισμών. Παρ' ότι η διαδοχή των φάσεων ανάπτυξης σε κάθε κλειστή καλλιέργεια είναι συγκεκριμένη, η διάρκεια κάθε φάσης διαφέρει ανάλογα με το είδος των μικροοργανισμών. Οι μικροοργανισμοί παράγουν χρήσιμα προϊόντα συνήθως κατά τη διάρκεια της εκθετικής και της στατικής φάσης ανάπτυξής τους.
3. Τα χρωμοσώματα των ευκαρυωτικών κυττάρων ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελλατούμενο μέγεθος. Η απεικόνιση αυτή αποτελεί τον καρυότυπο. Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι ιδιαίτερο χαρακτηριστικό του είδους.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

4. Η απομόνωση του συνολικού DNA από κύτταρα ενός προκαρυωτικού ή ευκαρυωτικού οργανισμού στο δοκιμαστικό σωλήνα είναι υπόθεση ρουτίνας. Αν επιδράσουμε στο DNA που απομονώθηκε με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αυξήσουμε τη θερμοκρασία τότε σπάζουν οι δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των δύο συμπληρωματικών αλυσίδων και οι δύο αλυσίδες αποχωρίζονται η μία από την άλλη. Η διαδικασία αυτή λέγεται αποδιάταξη.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Η ασθένεια που εξετάζεται στο δοθέν γενεαλογικό δένδρο οφείλεται σε υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο.

Στο δοθέν γενεαλογικό δένδρο εξετάζεται μία κληρονομική μεταβολική νόσος που ελέγχεται από ένα γονίδιο με δύο αλληλόμορφα, με σχέση επικράτειας υποτέλειας μεταξύ τους. Για να προσδιορίσουμε αν το αλληλόμορφο γονίδιο που ελέγχει τη νόσο είναι επικρατές ή υπολειπόμενο θα εξετάσουμε περιπτώσεις.

Έστω ότι η νόσος ελέγχεται από το επικρατές αλληλόμορφο. Η υπόθεση αυτή απορρίπτεται από τη διασταύρωση των ατόμων $II_1 \times II_2$. Τα άτομα II_1 και II_2 είναι υγιή όμως αποκτούν τον απόγονο III_2 που εμφανίζει τη νόσο. Κάτι τέτοιο είναι αδύνατον, αφού καθένας από τους γονείς της διασταύρωσης είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο του γονιδίου που ελέγχει τη νόσο και δεδομένου ότι κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα σε κάθε απόγονο, θα πρέπει το άτομο III_2 να είναι και αυτό ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο του γονιδίου, τότε όμως δεν θα έπρεπε να εμφανίζει τη νόσο, γεγονός που δεν ισχύει.

Έστω ότι η νόσος ελέγχεται από το υπολειπόμενο αλληλόμορφο του γονιδίου που την ελέγχει. Η υπόθεση αυτή επιβεβαιώνεται από όλες τις διασταυρώσεις του γενεαλογικού δένδρου. Συνεπώς η νόσος που εξετάζεται οφείλεται στο υπολειπόμενο αλληλόμορφο του γονιδίου που ελέγχει την ασθένεια αυτή.

Η νόσος που εξετάζεται οφείλεται σε γονίδιο που εδράζεται σε γενετικό τόπο ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων.

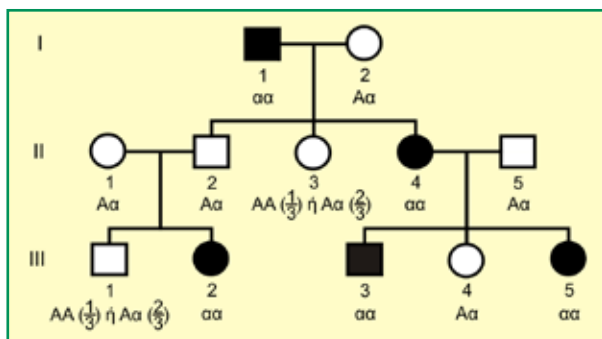
Προκειμένου να διαπιστώσουμε εάν η εξεταζόμενη νόσος είναι αυτοσωμική ή φυλοσύνδετη θα εξετάσουμε περιπτώσεις:

Έστω ότι η νόσος ελέγχεται από γονίδιο που εδράζεται σε γενετικό τόπο του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο Y. Η υπόθεση αυτή απορρίπτεται από τη διασταύρωση των ατόμων II_1 και II_2 του γενεαλογικού δένδρου. Καθώς και οι δύο γονείς είναι υγιείς επομένως έχουν γονότυπο (εάν A είναι το γονίδιο που ελέγχει τον υπό μελέτη χαρακτήρα με αλληλόμορφα A, α με το A να είναι το επικρατές φυσιολογικό και το α να είναι το παθολογικό υπολειπόμενο που σε ομόζυγη κατάσταση στα θηλυκά άτομα και όταν υπάρχει στα αρσενικά, ευθύνεται για την εμφάνιση της νόσου):

II_1 : $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ και II_2 : $X^A Y$, οποιοσδήποτε και αν είναι ο γονότυπος του ατόμου II_1 είναι αδύνατον να προκύψει από αυτή τη διασταύρωση άτομο όπως το III_2 που θα είναι κορίτσι που νοσεί, δηλαδή θα έχει γονότυπο $X^a X^a$, εφόσον κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες γονιδίωμα σε κάθε απόγονό του, θα έπρεπε το κορίτσι III_2 να έχει κληρονομήσει από τον πατέρα του το X^A φυλετικό χρωμόσωμα και υποχρεωτικά θα έπρεπε να είναι υγιές.

Συνεπώς η εξεταζόμενη νόσος δεν είναι φυλοσύνδετη. Ωστόσο, η εξεταζόμενη νόσος ως αυτοσωμική δεν απορρίπτεται από καμία διασταύρωση του δοθέντος γενεαλογικού δένδρου. Συνεπώς πρόκειται για μία αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσο.

2.



Γονότυποι των μελών της γενεαλογίας:

I₁: aa (υγιές, αλλά νοσεί επομένως είναι ομόζυγο για το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο α)

I₂: Aa (υγιές, αλλά αποκτά απόγονο, την II₄ που νοσεί, επομένως πρέπει να φέρει το αλληλόμορφο α)

II₁: Aa (υγιές, αλλά αποκτά απόγονο, την III₂ που νοσεί, επομένως πρέπει να φέρει το αλληλόμορφο α)

II₂: Aa (υγιές, αλλά αποκτά απόγονο, την III₂ που νοσεί, επομένως πρέπει να φέρει το αλληλόμορφο α)

II₃: AA (με πιθανότητα $\frac{1}{3}$) ή Aa (με πιθανότητα $\frac{2}{3}$, επειδή είναι υγιής απόγονος ετερόζυγων γονέων)

II₄: aa (νοσεί)

II₅: Aa (υγιές, αλλά αποκτά απογόνους του III₃ και III₅ που νοσούν, επομένως πρέπει να φέρει το αλληλόμορφο α)

III₁: AA (με πιθανότητα $\frac{1}{3}$) ή Aa (με πιθανότητα $\frac{2}{3}$ ως απόγονος δύο ετερόζυγων γονέων, που ο ίδιος δε νοσεί)

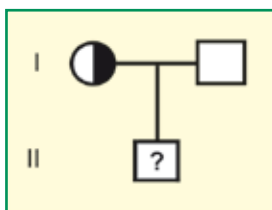
III₂: aa (καθώς νοσεί)

III₃: aa (καθώς νοσεί)

III₄: Aa (αφού δε νοσεί αλλά έχει ένα γονέα που νοσεί και έναν που δε νοσεί, αλλά αυτός ο γονέας του είναι ετερόζυγος αφού έχει αποκτήσει και απογόνους που νοσούν)

III₅: aa (καθώς νοσεί)

3.



Το άτομο III₁ της γενεαλογίας που μας δίνεται έχει γονότυπο AA με πιθανότητα $\frac{1}{3}$ ή έχει γονότυπο Aa με πιθανότητα $\frac{2}{3}$, καθώς είναι υγιής αλλά οι γονείς του (II₁ x II₂) είναι και οι δύο ετερόζυγοι αφού και αυτοί είναι υγιείς, αλλά αποκτούν και απόγονο την III₂ που πάσχει από τη συγκεκριμένη νόσο, επομένως το άτομο III₂ θα έχει γονότυπο aa και καθώς κάθε απόγονος κληρονομεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα από κάθε γονέα του θα πρέπει τα άτομα II₁ και II₂ να φέρουν έκαστος ένα παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο α για τη συγκεκριμένη νόσο.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

2000

Έχουμε λοιπόν τη διασταύρωση:

P: (II₁) x (II₂)

Aa x Aa

Γαμέτες: A, a / A, a

F₁: γονοτυπική αναλογία: AA : 2Aa : aaF₁: φαινοτυπική αναλογία: 3[A] : 1[a]

Οι παραπάνω αναλογίες είναι οι κλασσικές αναλογίες μονοϋβριδισμού που ανακάλυψε ο Mendel κατά τη διασταύρωση ετερόζυγων γονέων για ένα χαρακτήρα που ελέγχεται μονογονιδιακά από αυτοσωμικό γονίδιο (έστω A) με δύο αλληλόμορφα (έστω A και a) με σχέση πλήρους επικράτειας-υποτέλειας μεταξύ τους, όπου το A αλληλόμορφο είναι το επικρατές και οδηγεί σε φυσιολογικό φαινότυπο, ενώ το a είναι το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο του γονιδίου A και σε ομόζυγη κατάσταση οδηγεί στην εμφάνιση της νόσου.

Όπως προκύπτει λοιπόν από την παραπάνω διασταύρωση, το άτομο III₁, που είναι υγιές και απόγονος των II₁ και II₂, θα έχει γονότυπο AA με πιθανότητα $\frac{1}{3}$, εΐται Aa με πιθανότητα $\frac{2}{3}$.

Εάν το άτομο III₁ έχει γονότυπο AA, τότε από τη διασταύρωσή του με μία ετερόζυγη για το χαρακτήρα σύζυγο, έχουμε τη διασταύρωση:

P₁: AA x Aa

Γαμέτες: A, A / A, a

F₁: Οι απόγονοι της διασταύρωσης προκύπτουν εύκολα από το αβάκιο του Punnett που αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών μίας διασταύρωσης και του τρόπου συνδυασμού τους, σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel (νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων).

♀♂	A	A
A	AA	AA
a	Aa	Aa

γονοτυπική αναλογία: AA : Aa

φαινοτυπική αναλογία: 100% υγιείς απόγονοι

Άρα σε αυτή την περίπτωση αποκλείεται να νοσεί το αγοράκι τους.

Εάν το άτομο III₁ έχει γονότυπο Aa, τότε έχουμε τη διασταύρωση:

P₂: Aa x Aa

Γαμέτες: A, a / A, a

F₂: Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel (νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων ενός γονιδίου: κατά τη μείωση I διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σε αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλόμορφων γονιδίων) και του αβάκιου του Punnett:

♀♂	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

γονοτυπική αναλογία: AA : 2Aa : aa

φαινοτυπική αναλογία: 3[A] υγιείς : 1[a] (νοσεί)

Συνεπώς σε αυτή την περίπτωση που το άτομο III₁ έχει γονότυπο Aa υπάρχει πιθανότητα $\frac{1}{4}$ να νοσεί το αγοράκι τους.

Άρα η πιθανότητα από τη διασταύρωση του ατόμου III₁ με μία ετερόζυγη για τη νόσο γυναίκα, να νοσεί το αγόρι που απέκτησαν είναι:

$$\left(\frac{1}{3} \times 0\right) + \left(\frac{2}{3} \times \frac{1}{4}\right) = 0 + \frac{1}{6} = \frac{1}{6}$$

Καθώς μπορεί να υπολογιστεί η πιθανότητα του ενός ή του άλλου γονότυπου του ατόμου III₁ καθώς και η πιθανότητα, αναλόγως του γονότυπου του III₁, να προκύψει από τη διασταύρωσή του με ετερόζυγη γυναίκα, απόγονος που να νοσεί. Δηλαδή:

$\frac{1}{3}$ είναι η πιθανότητα το άτομο III₁ να έχει γονότυπο AA. Εάν έχει αυτόν το γονότυπο αποκλείεται να αποκτήσει απόγονο που νοσεί, άρα: $\left(\frac{1}{3} \times 0\right)$.

$\frac{2}{3}$ η πιθανότητα του ατόμου III₁ να έχει γονότυπο Aa και δεδομένου αυτού του γονότυπου υπάρχει η πιθανότητα να αποκτήσει το ζευγάρι απόγονο που νοσεί, άρα:

$$\left(\frac{2}{3} \times \frac{1}{4}\right) = \frac{2}{12} = \frac{1}{6}$$

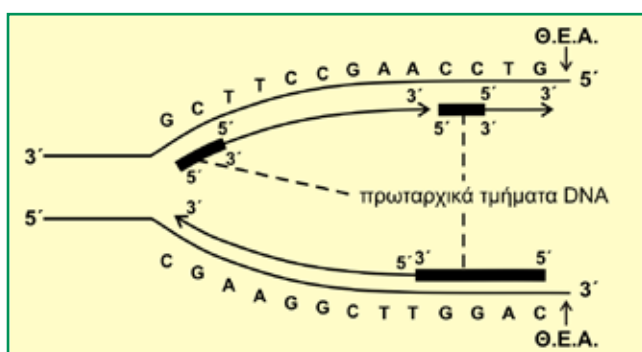
Άρα η ζητούμενη πιθανότητα να έχει το αγόρι που έχει αποκτήσει το άτομο III₁ όταν παντρεύτηκε την γυναίκα του, που είναι ετερόζυγη για τη νόσο αυτή, είναι:

$$\left(\frac{1}{3} \times 0\right) + \left(\frac{2}{3} \times \frac{1}{4}\right) = 0 + \frac{1}{6} = \frac{1}{6}$$

Δεν λαμβάνουμε υπόψη την πιθανότητα το παιδί που απέκτησαν να είναι αγόρι, διότι αυτό έχει ήδη γεννηθεί και είναι δεδομένο (πιθανότητα 1) ότι είναι αγόρι.

ΘΕΜΑ 4^ο

1.



Αιτιολόγηση: 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. Με τον τρόπο αυτό η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα που δημιουργείται έχει ένα σκελετό, που αποτελείται από επανάληψη των μορίων φωσφορική ομάδα-πεντόζη-φωσφορική ομάδα-πεντόζη. Ανεξάρτητα από τον

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

αριθμό νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται η πολυνουκλεοτιδική 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 του DNA που αναφέρεται στη δομή του DNA στο χώρο, οι δύο αλυσίδες του μορίου είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 3' άκρο της μίας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης. Με βάση τα παραπάνω και δεδομένου ότι στο σημείο A του δοθέντος σχήματος, στο άκρο της μητρικής αλυσίδας του DNA, υπάρχει υδροξύλιοομάδα, συνάγουμε ότι προσανατολισμός αυτής της μητρικής αλυσίδας είναι B → A ως 5' → 3' και της συμπληρωματικής αντιπαράλληλης μητρικής αλυσίδας Γ → Δ ως 5' → 3'.

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.

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.

3. ...5' GUCCAAGCCUUGG 3'...

Αιτιολόγηση: Το μόριο RNA που συντίθεται από την RNA πολυμεράση κατά τη μεταγραφή είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο του μεταγραφόμενου κλώνου DNA του γονιδίου. Μόνο που αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια. Ο κλώνος του DNA που αντιγράφεται συνεχώς είναι ο AB ως προς τη θέση έναρξης της αντιγραφής, καθώς το 3' άκρο του βρίσκεται στο σημείο που αρχίζει η αντιγραφή επομένως ο νεοσυντιθέμενος κλώνος DNA που δημιουργείται πάντα με προσανατολισμό 5' → 3' μπορεί να συντίθεται συνεχώς αφού θα έχει 5' άκρο ως προς τη θέση έναρξης της αντιγραφής εφόσον είναι αντιπαράλληλος και συμπληρωματικός της μητρικής αλυσίδας AB.

Ακόμη ο κλώνος AB του νέου μορίου DNA που προέκυψε από την αντιγραφή, δίνεται ότι αμέσως μετά μεταγράφεται. Δηλαδή αποτελεί τη μη-κωδική αλυσίδα του γονιδίου που λειτουργεί ως καλούπι για την RNA πολυμεράση η οποία θα συνθέσει το μόριο RNA και αυτή με προσανατολισμό 5' → 3' αφού δημιουργεί 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό μεταξύ των προστιθέμενων ριβονουκλεοτιδίων που συνθέτουν το προϊόν της μεταγραφής. Έτσι το παραγόμενο

RNA είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο του μη-κωδικού κλώνου του γονιδίου που μεταγράφεται.

Έτσι επειδή ο κλώνος AB του γονιδίου έχει προσανατολισμό 3' στο A άκρο του και 5' στο B άκρο του, το RNA που παράγεται θα έχει προσανατολισμό 5' στο άκρο του που είναι απέναντι από το άκρο A της μη-κωδικής αλυσίδας και 3' στο άκρο του που βρίσκεται απέναντι από το άλλο άκρο της μη-κωδικής αλυσίδας.

Τέλος η αλληλουχία του παραγόμενου μορίου RNA κατά τη μεταγραφή του κλώνου AB του γονιδίου θα είναι όμοια με εκείνη του κλώνου ΓΔ του γονιδίου, που συνιστά την κωδική αλυσίδα του, μόνο που αντί για δεοξυριβονουκλεοτίδια θα αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια. Αυτό συμβαίνει γιατί η κωδική και η μη-κωδική αλυσίδα ενός γονιδίου ενός οργανισμού είναι αντιπαράλληλες και συμπληρωματικές όπως υπαγορεύεται από το μοντέλο της διπλής έλικας για τη δομή του DNA στο χώρο.

Συνεπώς η κωδική αλυσίδα ενός γονιδίου και το προϊόν της μεταγραφής του γονιδίου αυτού έχουν την ίδια αλληλουχία και τον ίδιο προσανατολισμό (το RNA αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια) αφού και τα δύο είναι αντιπαράλληλα και συμπληρωματικά με τη μη-κωδική αλυσίδα αυτού του γονιδίου.

4. 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' → 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.

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

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

**ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ
& ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ 2013
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως και 5 και δίπλα του το γράμμα που αντιστοιχεί στο σωστό συμπλήρωμά της.

1. Στον άνθρωπο το αρσενικό άτομο καθορίζεται από την

- α.** παρουσία του Χ χρωμοσώματος.
- β.** απουσία του Χ χρωμοσώματος.
- γ.** παρουσία του Υ χρωμοσώματος.
- δ.** απουσία του Υ χρωμοσώματος.

Μονάδες 5

2. Στα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών οι αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα ονομάζονται

- α.** εσώνια.
- β.** εξώνια.
- γ.** υποκινητές.
- δ.** 5' αμετάφραστες περιοχές.

Μονάδες 5

3. Ο αλφισμός οφείλεται σε

- α.** διπλασιασμό χρωμοσωμικού τμήματος.
- β.** ένα επιπλέον αυτοσωμικό χρωμόσωμα.
- γ.** ένα επιπλέον φυλετικό χρωμόσωμα.
- δ.** έλλειψη ενός ενζύμου.

Μονάδες 5

4. Υβριδώματα ονομάζονται τα

- α.** κύτταρα που προκύπτουν ύστερα από σύντηξη Β-λεμφοκυττάρων με καρκινικά κύτταρα.
- β.** κύτταρα που προκύπτουν μετά από βακτηριακή ζύμωση.
- γ.** υβρίδια καλαμποκιού.
- δ.** υβριδοποιημένα μόρια DNA.

Μονάδες 5

5. Τα αντισώματα είναι

- α.** νουκλεϊκά οξέα.
- β.** υδατάνθρακες.
- γ.** λιπίδια.
- δ.** πρωτεΐνες.

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 ονομάζεται οπερόνιο;

Μονάδες 4

2. Να ορίσετε τις εκφράσεις: *in vivo*, *in vitro*, *ιχνηθέτηση*. (μονάδες 6)
Να αναφέρετε από ένα παράδειγμα. (μονάδες 3)

Μονάδες 9

3. Τα τεχνητά θρεπτικά υλικά χρησιμοποιούνται για την ανάπτυξη των μικροοργανισμών στο εργαστήριο. Τι περιέχουν αυτά και πως παρασκευάζονται;

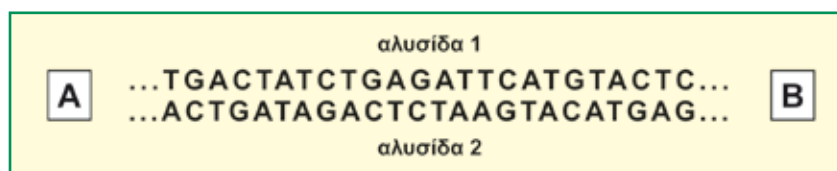
Μονάδες 6

4. Ποια είναι τα πλεονεκτήματα από τη χρησιμοποίηση διαγονιδιακών φυτών και ζώων, έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων, για την αύξηση της φυτικής και ζωικής παραγωγής;

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 3°

Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο:



1. Να προσδιορίσετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του παραπάνω τμήματος DNA, επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 8

2. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA.

Μονάδες 3

3. Να προσδιορίσετε αν ο υποκινητής του γονιδίου αυτού βρίσκεται στη θέση A ή στη θέση B (μονάδα 1). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

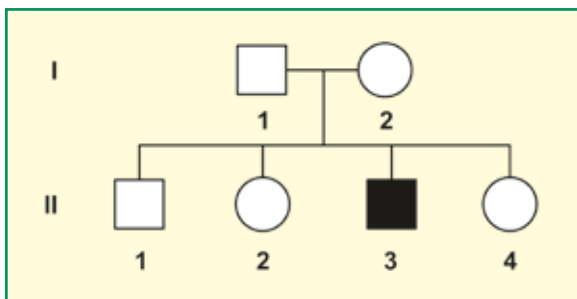
Μονάδες 4

4. Μία γονιδιακή μετάλλαξη στο παραπάνω τμήμα DNA μπορεί να οδηγήσει κατά τη μετάφραση στη δημιουργία ενός ολιγοπεπτίδιου, με ένα λιγότερο αμινοξύ σε σχέση με το αρχικό ολιγοπεπτίδιο. Να προτείνεται δύο διαφορετικές τέτοιες περιπτώσεις γονιδιακής μετάλλαξης (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 8).

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ 4°

Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο απεικονίζει τον τρόπο κληρονόμησης μίας ασθένειας, που οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη.



1. Να διερευνήσετε τον τρόπο κληρονόμησης της ασθένειας αυτής κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

Μονάδες 8

2. Ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί των γονέων I1, I2 να είναι αγόρι και να πάσχει από την ασθένεια αυτή;

Μονάδες 6

Η παραπάνω ασθένεια είναι αποτέλεσμα αντικατάστασης μιας βάσης, η οποία δημιουργεί μέσα στο γονίδιο την αλληλουχία, που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση *EcoRI*. Το φυσιολογικό γονίδιο δεν έχει την αλληλουχία αυτή. Για τον εντοπισμό των μεταλλαγμένων γονιδίων, τα μέλη της οικογένειας υποβάλλονται σε γενετική εξέταση. Για το σκοπό αυτό, από σωματικά κύτταρα κάθε μέλους της οικογένειας, απομονώθηκαν τα τμήματα DNA, τα οποία περιέχουν τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν την ασθένεια. Στα τμήματα αυτά έγινε επίδραση με την *EcoRI*. Τα αποτελέσματα αυτής της επίδρασης δίνονται στον παρακάτω πίνακα.

Άτομα	Μήκη τμημάτων DNA, σε ζεύγη βάσεων, μετά την επίδραση της <i>EcoRI</i>		
I ₁	2500		
I ₂	2500	2000	500
II ₁	2500		
II ₂	2500		
II ₃		2000	500
II ₄	2500	2000	500

3. Με βάση το γενεαλογικό δένδρο και τα δεδομένα του παραπάνω πίνακα σε ποιον τρόπο κληρονόμησης της ασθένειας καταλήγετε; (μονάδα 1). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 10).

Μονάδες 11

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ 2013

ΘΕΜΑ 1°

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. γ
2. β
3. δ
4. α
5. δ

ΘΕΜΑ 2°

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 διάφορων αμινοξέων, οργανώνονται σε οπερόνια, δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους.
2. Η έκφραση *in vivo* χρησιμοποιείται για την περιγραφή μιας βιολογικής διαδικασίας όταν αυτή πραγματοποιείται σε ένα ζωντανό οργανισμό.
Η έκφραση *in vitro* χρησιμοποιείται για την περιγραφή μιας βιολογικής διαδικασίας όταν αυτή πραγματοποιείται στο δοκιμαστικό σωλήνα.
Ένα τυπικό *in vivo* παράδειγμα είναι η απόδειξη του ημισυντηρητικού μηχανισμού της αντιγραφής του DNA. Αντίστοιχο *in vitro* παράδειγμα είναι η ανάλυση των ενζύμων της αντιγραφής του DNA.
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.
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 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 απαιτούνται για την ανάπτυξη του συγκεκριμένου είδους μικροοργανισμού διαλυμένα σε νερό. Τα στερεά θρεπτικά υλικά παρασκευάζονται με ανάμιξη του υγρού θρεπτικού υλικού με έναν πολυσακχαρίτη που προέρχεται από φύκη, το άγαρ. Το άγαρ είναι ρευστό σε θερμοκρασίες πάνω από 45°C αλλά στερεοποιείται σε μικρότερες θερμοκρασίες.
4. Ένας τρόπος βελτίωσης της φυτικής και ζωικής παραγωγής είναι οι ελεγχόμενες από τον άνθρωπο διασταυρώσεις φυτών και ζώων. Για το σκοπό αυτό πραγματοποιείται επιλογή φυτών και ζώων που έχουν συγκεκριμένα χαρακτηριστικά, όπως φυτά με μεγάλο μέγεθος

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

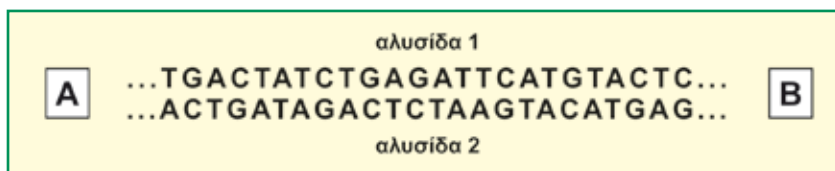
καρπών, με ανθεκτικότητα σε ακραίες περιβαλλοντικές συνθήκες ή ζώα που παράγουν μεγάλη ποσότητα κρέατος. Οι οργανισμοί αυτοί διασταυρώνονται με σκοπό τη δημιουργία απογόνων με επιθυμητά χαρακτηριστικά. Αυτός ο τρόπος βελτίωσης της παραγωγής είναι χρονοβόρος και επίπονος, επειδή απαιτούνται συνεχείς διασταυρώσεις. Επιπλέον οι απόγονοι που προκύπτουν φέρουν συνήθως ορισμένους μόνο από τους επιθυμητούς χαρακτήρες μαζί με άλλες μη επιθυμητές ιδιότητες. Η Γενετική Μηχανική δίνει τη δυνατότητα προσθήκης νέων γονιδίων απευθείας στον οργανισμό. Καθιστά συνεπώς δυνατή σε σύντομο χρονικό διάστημα τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών και ζώων, που έχουν τους επιθυμητούς χαρακτήρες όπως, για παράδειγμα, ανθεκτικότητα σε ασθένειες. Τα φυτά και τα ζώα που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα.

Είναι φανερό ότι η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών φυτών και ζώων για την αύξηση της φυτικής και ζωικής παραγωγής παρουσιάζει σημαντικά πλεονεκτήματα έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων. Αυτά επιγραμματικά είναι τα παρακάτω:

- Επιλογή και προσθήκη μόνο επιθυμητών ιδιοτήτων με ταυτόχρονη διατήρηση των παλαιών επιθυμητών χαρακτηριστικών.
- Ταχύτατη παραγωγή βελτιωμένων φυτών και ζώων σε σχέση με παραδοσιακές τεχνικές.

ΘΕΜΑ 3^ο

1.



Η αλυσίδα 1 είναι μη-κωδική αλυσίδα του δοθέντος τμήματος DNA και η αλυσίδα 2 είναι η κωδική αλυσίδα αυτού του τμήματος.

Αιτιολόγηση: 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 $5' \text{AUG}_3$ 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 πεπτιδικής αλυσίδας καθώς δεν υπάρχουν μόρια tRNA που να αντιστοιχούν στα κωδικόνια λήξης.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013



Z

F



N



OMOFENΩN

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

Αιτιολόγηση: Η RNA πολυμεράση προσδένεται σε ειδικές περιοχές του DNA, που ονομάζονται υποκινητές, με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες 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. Στη συνέχεια, τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' προς 3'. Η σύνθεση του RNA σταματά στο τέλος του γονιδίου, όπου ειδικές αλληλουχίες οι οποίες ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την απελευθέρωσή του. Το τμήμα ενός γονιδίου και του mRNA που κωδικοποιεί για πεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

Σύμφωνα λοιπόν με όσα αναφέρθηκαν και με βάση το δοθέν γονίδιο, η θέση του υποκινητή θα είναι η θέση B. Η κωδική αλυσίδα του δοθέντος γονιδίου είναι η αλυσίδα 2, αφού διαθέτει κωδικόνιο έναρξης ($5'ATG_3'$) προς την πλευρά του συμβόλου B και μετά από αριθμό νουκλεοτιδίων ακέριο πολλαπλάσιο του τρία κωδικόνιο λήξης ($5'TAG_3'$) προς την πλευρά του συμβόλου A. Η αλυσίδα 1 δεν πληροί τις παραπάνω προϋποθέσεις, ούτε όταν διαβάζεται από τα δεξιά (B) προς τα αριστερά (A), ούτε και όταν διαβάζεται από τα αριστερά (A) προς τα δεξιά (B). Ούτε όμως και η αλυσίδα 2 πληροί τις παραπάνω προϋποθέσεις όταν διαβάζεται από τα αριστερά (A) προς τα δεξιά (B). Εφόσον ο υποκινητής βρίσκεται πάντα πριν από την αρχή κάθε γονιδίου και προσδιορίζει την διεύθυνση της μεταγραφής, θα βρίσκεται πάντα πριν από το κωδικόνιο έναρξης το οποίο βρίσκεται πάντα στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Άρα ο υποκινητής του συγκεκριμένου γονιδίου βρίσκεται στη θέση B.

4. Αιτιολόγηση: Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA, που ονομάζονται μεταλλάξεις, δημιουργούν συνήθως ένα διαφορετικό φαινότυπο χωρίς όμως αυτό να είναι πάντοτε απαραίτητο. Αυτό εξαρτάται από τον τρόπο με τον οποίο η αλλαγή επιδρά στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή στην 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.

Στις περισσότερες περιπτώσεις, μια γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης δημιουργεί μια τριπλέτα που κωδικοποιεί ένα διαφορετικό αμινοξύ και κατά συνέπεια μια αλλαγμένη πρωτεΐνη. Σε άλλες περιπτώσεις μία αντικατάσταση βάσης μπορεί να μετατρέψει ένα κωδικόνιο, που κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ, σε ένα κωδικόνιο λήξης, με αποτέλεσμα τον τερματισμό σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

Ένας άλλος σημαντικός τύπος γονιδιακών μεταλλάξεων περιλαμβάνει προσθήκη ή έλλειψη βάσεων. 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 πολυπεπτιδική αλυσίδα, που μπορεί να αλλάζει τη λειτουργικότητά της. Αν όμως ο αριθμός των βάσεων είναι διαφορετικός του τρία ή πολλαπλασίων του, τότε η αλληλουχία των αμινοξέων δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική.

Σύμφωνα με όσα αναφέρθηκαν και δεδομένης της αλυσίδας 2 που αποτελεί την κωδική αλυσίδα του γονιδίου μπορούμε να συμπεράνουμε ότι:

i. Εάν συμβεί αντικατάσταση του πρώτου νουκλεοτιδίου του τέταρτου κωδικονίου ($5'AGA_3'$) της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου από Α σε Τ τότε θα προκύψει η τριπλέτα $5'TGA_3'$, η οποία συνιστά κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης, καθώς στο παραγόμενο μόριο mRNA κατά τη μεταγραφή θα αντιστοιχεί στην τριπλέτα $5'UGA_3'$ για την οποία δεν υπάρχουν μόρια tRNA με συμπληρωματικό αντικωδικόνιο, οπότε όταν το ριβόσωμα συναντά σε ένα μόριο mRNA αυτή την τριπλέτα σταματάει η διαδικασία της μετάφρασης.

Η παρακάτω μετάλλαξη λοιπόν αντικατάστασης βάσης οδηγεί σε πρόωρο κωδικόνιο λήξης αφού σχηματίζεται κωδικόνιο λήξης αμέσως πριν από το φυσιολογικό κωδικόνιο λήξης ($5'TAG_3'$) του γονιδίου. Συνεπώς το μεταλλαγμένο γονίδιο θα κωδικοποιεί πλέον για ένα τριπεπτίδιο και όχι για ένα τετραπεπτίδιο όπως το φυσιολογικό γονίδιο. Το τριπεπτίδιο που κωδικοποιείται από το μεταλλαγμένο γονίδιο έχει την ίδια πρωτοταγή δομή με την πρωτοταγή δομή των τριών πρώτων αμινοξέων του φυσιολογικού τετραπεπτιδίου.

ii. Εάν συμβεί προσθήκη ενός νουκλεοτιδίου και συγκεκριμένα της αζωτούχας βάσης Τ μεταξύ του τελευταίου νουκλεοτιδίου του τρίτου κωδικονίου ($5'CTC_3'$) και του πρώτου κωδικονίου του τέταρτου κωδικονίου ($5'AGA_3'$) της φυσιολογικής κωδικής αλυσίδας, τότε επειδή ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, συνεχής και μη επικαλυπτόμενος, αλλάζει ο τρόπος ανάγνωσης των κωδικονίων του mRNA που προκύπτει από το μεταλλαγμένο γονίδιο σε σχέση με τον τρόπο ανάγνωσης των τριπλετών του μορίου mRNA που κωδικοποιείται από το φυσιολογικό γονίδιο. Συγκεκριμένα, ενώ στο φυσιολογικό mRNA το τέταρτο κωδικόνιο είναι το $5'AGA_3'$, στο μεταλλαγμένο μόριο mRNA (προϊόν του μεταλλαγμένου γονιδίου) το τέταρτο κωδικόνιο είναι το $5'UAG_3'$. Η τριπλέτα $5'UAG_3'$ αποτελεί κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης. Συνεπώς και σε αυτή την περίπτωση μετάλλαξης προκύπτει ένα τριπεπτίδιο με την ίδια πρωτοταγή δομή που έχει ως προς τα τρία πρώτα αμινοξέα του, το φυσιολογικό τετραπεπτίδιο που κωδικοποιείται από το φυσιολογικό γονίδιο.

ΘΕΜΑ 4^ο

1. Στην άσκηση μελετάται ένα χαρακτηριστικό του ανθρώπου και συγκεκριμένα μία ασθένεια που οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη, οπότε πρόκειται για μονοϋβριδισμό. Από το γενεαλογικό δένδρο που δίνεται παρατηρούμε ότι κατά τη διασταύρωση δύο υγιών γονέων ($I_1 \times I_2$) προκύπτουν τέσσερις απόγονοι, δύο αγόρια και δύο κορίτσια. Από τους απογόνους αυτούς εμφανίζει τη νόσο μόνο το άτομο II_3 , το οποίο είναι αγόρι.

Για να βρούμε τον τρόπο κληρονομής της συγκεκριμένης νόσου θα διερευνήσουμε περιπτώσεις.

α. Έστω ότι η ασθένεια ακολουθεί αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας. Σε αυτή την περίπτωση το υπεύθυνο για τη νόσο αλληλόμορφο γονίδιο είναι το επικρατές και εδράζεται σε γενετικό τόπο αυτοσωμικού χρωμοσώματος. Η περίπτωση αυτή αποκλείε-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ται από το δοθέν γενεαλογικό δένδρο, διότι εφόσον οι γονείς είναι υγιείς σημαίνει ότι και οι δύο είναι ομόζυγοι για το φυσιολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο του γονιδίου που ελέγχει για τη νόσο. Οπότε αφού κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα του σε κάθε απόγονό του, αποκλείεται αυτό το ζευγάρι να αποκτήσει (αποκλείοντας την περίπτωση δημιουργίας επικρατούς μετάλλαξης στο γενετικό τόπο του γονιδίου που ελέγχει τη νόσο, σε έναν τουλάχιστον από τους γαμέτες που δημιουργήσαν το ζυγωτό) απόγονο που θα νοσεί, αφού για να νοσεί κάποιο άτομο αυτό πρέπει να φέρει ένα τουλάχιστον παθολογικό επικρατές αλληλόμορφο για τη νόσο.

Έστω λοιπόν ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο Α που ελέγχει για τη νόσο. Το γονίδιο Α έχει δύο αλληλόμορφα το Α και το α με σχέση επικράτειας μεταξύ τους Α επικρατές του α. Το αλληλόμορφο Α ευθύνεται για την εμφάνιση της νόσου, ενώ το α είναι το φυσιολογικό υπολειπόμενο. Άτομα με γονότυπο ΑΑ ή Αα νοσούν, ενώ άτομα με γονότυπο αα είναι υγιή. Έχουμε έτσι τη διασταύρωση:

$$\begin{array}{lcl} P_1: & (I_1) \text{ αα} & \times & (I_2) \text{ αα} \\ \text{Γαμέτες:} & \alpha, \alpha & / & \alpha, \alpha \end{array}$$

Οι πιθανοί γαμέτες ενός ατόμου προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel (νόμος 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.

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

♀/♂	α	α
α	αα	αα
α	αα	αα

γονοτυπική αναλογία F_1 : 100% αα

φαινοτυπική αναλογία F_1 : 100% υγιείς απόγονοι

- β. Έστω ότι η ασθένεια ακολουθεί φυλοσύνδετο επικρατή τρόπο κληρονομικότητας. Σε αυτή την περίπτωση και πάλι το παθολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου που ελέγχει για τη νόσο είναι το επικρατές, όμως το γονίδιο τώρα εδράζεται σε γενετικό τόπο του φυλετικού χρωμοσώματος Χ για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο Υ φυλετικό χρωμόσωμα. Έτσι λοιπόν, εφόσον και οι δύο γονείς I_1 και I_2 είναι υγιείς, κανείς δεν φέρει το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο που ευθύνεται για τη νόσο, οπότε είναι αδύνατον (πάλι εξαιρουμένης της πιθανής μετάλλαξης) να προκύψει απόγονος που να φέρει το παθολογικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο για τη νόσο. Οπότε και αυτός ο τρόπος κληρονομικής απορρίπτεται. Πράγματι, έστω ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος Χ για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο Υ φυλετικό χρωμόσωμα, στον οποίο εδράζεται το γονίδιο Α, με αλληλόμορφα Α και α, με σχέση επικράτειας μεταξύ τους Α επικρατές του α. Το Α είναι το παθολογικό αλληλόμορφο που ευθύνεται για τη νόσο και το α το φυσιολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Έτσι άτομα με γονότυπο $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ ή $X^A Y$ εμφανίζουν τη νόσο ενώ άτομα με γονότυπο $X^a X^a$ ή $X^a Y$ είναι υγιή.

Έχουμε τη διασταύρωση σύμφωνα με τα δεδομένα του δοθέντος γενεαλογικού δένδρου:

$$P_1: (I_1) X^a Y \quad \times \quad (I_2) X^a X^a$$

$$\text{Γαμέτες: } X^a, Y \quad / \quad X^a, X^a$$

Οι απόγονοι της F_1 γενεάς προκύπτουν εύκολα από το αβάκιο του Punnett, το οποίο αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών μίας διασταύρωσης και του τρόπου συνδυασμού τους, σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel (νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων).

♂/♀	X^a	X^a
X^a	$X^a X^a$	$X^a X^a$
Y	$X^a Y$	$X^a X^a$

γονοτυπική αναλογία F_1 : ♀♀ 100% $X^a X^a$ και ♂♂ 100% $X^a Y$

φαινοτυπική αναλογία F_1 : ♀♀ 100% [υγιείς], ♂♂ 100% [υγιείς]

- γ. Έστω ότι η νόσος ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, τότε ο γενετικός τύπος του γονιδίου που ελέγχει για τη νόσο εδράζεται σε αυτοσωμικό ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων και το αλληλόμορφο του γονιδίου που ελέγχει τη νόσο είναι υπολειπόμενο. Σε αυτή την περίπτωση είναι δυνατόν από ένα ζευγάρι υγιών αλλά ετερόζυγων γονέων να προκύψει απόγονος που νοσεί αφού θα είναι ομόζυγος για το παθολογικό υπολειπόμενο του γονιδίου που ευθύνεται για τη νόσο. Έστων λοιπόν ο γενετικός τύπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στο οποίο εδράζεται το γονίδιο A με αλληλόμορφα A και a . Το αλληλόμορφο A είναι επικρατές του a και το a είναι το παθολογικό αλληλόμορφο που σε ομόζυγη κατάσταση ευθύνεται για την εμφάνιση της νόσου. Έτσι άτομα με γονότυπο AA ή Aa είναι υγιή ενώ άτομα με γονότυπο aa νοσούν. Έχουμε τη διασταύρωση:

$$P_1: (I_1) Aa \quad \times \quad (I_2) Aa$$

$$\text{Γαμέτες: } A, a \quad / \quad A, a$$

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel.

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

♀/♂	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

γονοτυπική αναλογία F_1 : $AA : 2 Aa : aa$

φαινοτυπική αναλογία F_1 : 3 [υγιή] : 1 [ασθενής]

- δ. Εάν η ασθένεια ακολουθούσε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας τότε το γονίδιο που ευθύνεται για τη νόσο θα εδραζόταν σε γενετικό τόπο του X φυλετικού χρωμοσώματος, σε περιοχή που δεν υπάρχει ομόλογη στο Y φυλετικό χρωμόσωμα και το υπεύθυνο για τη νόσο αλληλόμορφο θα ήταν το υπολειπόμενο. Σε αυτή την περίπτωση θα ήταν δυνατόν η συγκεκριμένη νόσος να κληρονομείται με αυτόν τον τρόπο κληρονομικότητας καθώς είναι δυνατόν από υγιή ετερόζυγη μητέρα να προκύψει αρσενικός απόγονος που νοσεί. Έστω λοιπόν ο γενετικός τύπος του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει ομόλογος στο Y φυλετικό χρωμόσωμα στον οποίο εδράζεται το

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

γονίδιο A με αλληλόμορφα A, a με σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a. Το αλληλόμορφο A είναι το φυσιολογικό και το αλληλόμορφο a το παθολογικό υπολειπόμενο. Έτσι, άτομα με γονότυπο $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ ή $X^A Y$ είναι υγιή, ενώ άτομα με γονότυπο $X^a X^a$ ή $X^a Y$ νοσούν. Σύμφωνα λοιπόν με το δοθέν γενεαλογικό δένδρο έχουμε τη διασταύρωση:

$$\begin{array}{l} P_1: (I_1) X^A Y \quad \times \quad (I_2) X^A X^a \\ \text{Γαμέτες:} \quad X^A, Y \quad / \quad X^A, X^a \end{array}$$

Οι απόγονοι της F_1 γενεάς προκύπτουν εύκολα από το αβάκιο του Punnett, το οποίο αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών μίας διασταύρωσης και του τρόπου συνδυασμού τους, σύμφωνα με τον 1ο νόμο του Mendel (νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων).

♂ / ♀	X^A	X^a
X^A	$X^A X^A$	$X^A X^a$
Y	$X^A Y$	$X^a Y$

γονοτυπική αναλογία F_1 : $\frac{1}{4} X^A X^A : \frac{1}{4} X^A X^a$

$\frac{1}{4} X^A Y : \frac{1}{4} X^a Y$

φαινοτυπική αναλογία F_1 : $\frac{1}{4} 100\% [\text{υγιείς}]$

$\frac{1}{4} 50\% [\text{υγιή}] : 50\% [\text{ασθενή}]$

Συνεπώς όπως αποδείχθηκε παραπάνω, η ασθένεια μπορεί να κληρονομείται είτε ως αυτοσωμική υπολειπόμενη είτε ως φυλοσύνδετη υπολειπόμενη.

2. Η εν λόγω ασθένεια αποδείχθηκε ότι είναι δυνατόν να ακολουθεί είτε αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας είτε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Έστω ότι η ασθένεια ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας, η ζητούμενη πιθανότητα είναι $\frac{1}{8}$. Σε αυτή την περίπτωση οι γονείς I_1 και I_2 έχουν αμφότεροι ετερόζυγο γονότυπο για το γενετικό τόπο που ελέγχει τη νόσο αφού έχουν αποκτήσει παιδί (II_3) που νοσεί και επομένως είναι ομόζυγο για το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο της νόσου. Επομένως ένα επόμενο παιδί των I_1 και I_2 είναι και αυτό ομόζυγο για το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο για τη νόσο με πιθανότητα $\frac{1}{4}$ αφού κάθε γονέας κληροδοτεί

ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα σε κάθε απόγονό του και ο κάθε γονέας δημιουργεί σε ίση πιθανότητα γαμέτες με το παθολογικό αλληλόμορφο και γαμέτες με το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Δηλαδή ο κάθε γονέας μπορεί να δώσει το παθολογικό αλληλόμορφο στον απόγονό του με πιθανότητα $\frac{1}{2}$ άρα σύμφωνα με τον 1ο νόμο του Mendel - ο οποίος αναφέρει κατά τη μείωση 1 διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σε αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλόμορφων των γονιδίων - η πιθανότητα ο απόγονος να είναι ομόζυγος για το παθολογικό αλληλόμορφο και να νοσεί είναι $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ (επειδή τα δύο ενδεχόμενα είναι ξένα μεταξύ τους η συνολική πιθανότητα είναι το γινόμενο των επιμέρους ανεξάρτητων γεγονότων).

Επειδή στον άνθρωπο το αρσενικό άτομο καθορίζεται από την παρουσία του Y φυλετικού χρωμοσώματος και επειδή ο 1ος νόμος του Mendel ισχύει και για τα φυλετικά χρωμοσώματα η πιθανότητα ο αρσενικός γονέας που διαθέτει το Y φυλετικό χρωμόσωμα να δημιουργεί γαμέτες με Y φυλετικό χρωμόσωμα είναι $\frac{1}{2}$ αφού έχει γονότυπο XY ενώ ο θηλυκός γονέας δημιουργεί μόνο γαμέτες με X φυλετικό χρωμόσωμα. Η πιθανότητα λοιπόν να αποκτήσει το

ζευγάρι I_1 και I_2 αγόρι σε μία επόμενη κύηση δεδομένου ότι κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δεν επηρεάζεται από τα αποτελέσματα των προηγούμενων κυήσεων είναι $\frac{1}{2}$. Άρα η πιθανότητα να αποκτήσει το ζευγάρι αγόρι που νοσεί σε μία κύηση είναι $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$.

Εάν η ασθένεια ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, τότε η ζητούμενη πιθανότητα είναι $\frac{1}{4}$. Σε αυτή την περίπτωση έχουμε $\frac{1}{2}$ πιθανότητα να αποκτήσει το ζευγάρι I_1 και I_2 αγόρι σε μία επόμενη κύηση και υπάρχει $\frac{1}{2}$ πιθανότητα το αγόρι αυτό να νοσεί από τη νόσο. Η πιθανότητα να αποκτήσει αγόρι το ζευγάρι ερμηνεύεται όπως εξηγήθηκε προηγουμένως ενώ η πιθανότητα το αγόρι του ζευγαριού να νοσεί καθορίζεται από το γεγονός ότι για να νοσεί θα πρέπει η μητέρα του να του κληροδοτήσει το φυλοσύνδετο παθολογικό αλληλόμορφο. Δεδομένου λοιπόν του πρώτου νόμου του Mendel και του γεγονότος ότι κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δεν επηρεάζεται από τα αποτελέσματα προηγούμενων κυήσεων, αφού η μητέρα (I_2) είναι ετερόζυγη για το φυλοσύνδετο παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο για τη νόσο [είναι υγιής αλλά έχει ήδη αποκτήσει ένα γιο (άτομο II_3) με τη νόσο] δημιουργεί με πιθανότητα $\frac{1}{2}$ γαμέτες που φέρουν το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Συνεπώς η ζητούμενη πιθανότητα είναι το γινόμενο των δύο ανεξάρτητων ενδεχομένων: $\frac{1}{2}$ να είναι αγόρι $\times$ $\frac{1}{2}$ το αγόρι αυτό να νοσεί $= \frac{1}{4}$.

3. Σύμφωνα με τα δεδομένα που μας δίνονται, η ασθένεια ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Αιτιολόγηση: 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 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' προς 3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

Τα σωματικά κύτταρα του ανθρώπου είναι διπλοειδή, δηλαδή φέρουν δύο αντίγραφα του γονιδιώματος του ανθρώπου. Αυτό σημαίνει ότι όλα τα αυτοσωμικά γονίδια φέρονται σε δύο αντίγραφα ένα για κάθε ομόλογο χρωμόσωμα (εξαίρεση όπως γνωρίζουμε αποτελούν τα γονίδια α των αλυσίδων α των αιμοσφαιρινών που είναι διπλά).

Τα φυλοσύνδετα γονίδια όμως ενώ στα θηλυκά άτομα υπάρχουν σε δύο αντίγραφα, στα αρσενικά άτομα υπάρχουν μόνο σε ένα αντίγραφο.

Σύμφωνα λοιπόν με τα δεδομένα, εφόσον από κάθε μέλος της οικογένειας απομονώθηκαν από σωματικά κύτταρα τμήματα DNA ίσου μήκους, τα οποία περιέχουν τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν τη νόσο και στα τμήματα αυτά επέδρασε η *EcoRI*, τότε θεωρούμε ότι τα τμήματα DNA που απομονώθηκαν από τα κύτταρα είχαν μήκος 2500. Μετά την επίδραση της *EcoRI* όσα έφεραν το μεταλλαγμένο παθολογικό αλληλόμορφο κόπηκαν σε δύο

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

θραύσματα ένα των 2000 και ένα των 500. Τα φυσιολογικά αλληλόμορφα δεν φέρουν θέση αναγνώρισης από το περιοριστικό ένζυμο *EcoRI* και μετά την επίδρασή του σε αυτά, παραμένουν ακέραια με μήκος 2500.

Επομένως με βάση το γενεαλογικό δένδρο που δίνεται και τα δεδομένα του πίνακα μπορούμε να συνάγουμε τα εξής:

Άτομα	Μήκη τμημάτων DNA, σε ζεύγη βάσεων, μετά την επίδραση της <i>EcoRI</i>			Φαινότυπος	Γονότυπος
I ₁	2500			Υγιής	AA ή X ^A Y
I ₂	2500	2000	500	Υγιής	Aa ή X ^A X ^a
II ₁	2500			Υγιής	AA ή X ^A Y
II ₂	2500			Υγιής	AA ή X ^A X ^A
II ₃		2000	500	Ασθενής	aa ή X ^a Y
II ₄	2500	2000	500	Υγιής	Aa ή X ^A X ^a

Το άτομο I₁ είναι υγιές και σύμφωνα με τα αποτελέσματα επίδρασης της *EcoRI* φέρει μόνο φυσιολογικά επικρατή αλληλόμορφα για το γονίδιο που ελέγχει τη νόσο. Επομένως η νόσος αποκλείεται να κληρονομείται ως αυτοσωμικό χαρακτηριστικό, αφού εάν ήταν αυτοσωμικό χαρακτηριστικό το άτομο I₁ θα πρέπει να είναι ομόζυγο για το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο του γονιδίου που ελέγχει τη νόσο. Όμως σε αυτή την περίπτωση θα ήταν αδύνατο να αποκτήσει αυτό το άτομο (I₁) απόγονο που να νοσεί. Ωστόσο, το άτομο II₃ όπως φαίνεται από το δοθέν γενεαλογικό δένδρο νοσεί από τη νόσο επομένως η νόσος δεν ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης. Τα δεδομένα του πίνακα και του γενεαλογικού δένδρου επιβεβαιώνουν τον φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης για τη συγκεκριμένη νόσο.