

ΘΕΜΑ Α

A1. Τα δύο βακτηριακά «χρωμοσώματα» μετά την αντιγραφή μοιράζονται στα θυγατρικά κύτταρα:

- α. με τη βοήθεια της κυτταρικής μεμβράνης, χωρίς τη δημιουργία ατράκτου.
- β. με τη βοήθεια της κυτταρικής μεμβράνης, και της δημιουργίας ατράκτου.
- γ. με τη βοήθεια της πυρηνικής μεμβράνης, και της δημιουργίας ατράκτου.
- δ. με τη βοήθεια της πυρηνικής μεμβράνης, χωρίς τη δημιουργία ατράκτου.

A2. Οι δύο παρακάτω εικόνες 1 και 2 παρουσιάζουν αντίστοιχα ένα στιγμιότυπο της βιολογικής διαδικασίας :



Εικόνα 1



Εικόνα 2

- α. Εικόνα 1-ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ, εικόνα 2-ΜΕΤΑΓΡΑΦΗ ή ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ
- β. Εικόνα 1-ΜΕΤΑΓΡΑΦΗ, εικόνα 2-ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ ή ΑΝΤΙΣΤΡΟΦΗ ΜΕΤΑΓΡΑΦΗ
- γ. Εικόνα 1- ΑΝΤΙΣΤΡΟΦΗ ΜΕΤΑΓΡΑΦΗ, εικόνα 2-ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ ή ΜΕΤΑΓΡΑΦΗ
- δ. Εικόνα 1 –ΜΕΤΑΦΡΑΣΗ, εικόνα 2 - ΑΝΤΙΣΤΡΟΦΗ ΜΕΤΑΓΡΑΦΗ ή ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ

A3. Για την DNA ελικάση ισχύει ότι:

- A. Συντίθεται και δρα στον πυρήνα.
- B. στο μόριο της περιέχονται 3'-5' φωσφοδιεστερικοί δεσμοί.
- Γ. για την ιχνηθέτηση της μπορούμε να χρησιμοποιήσουμε ραδιενεργό ^{32}P
- Δ. σε υψηλή θερμοκρασία μετουσιώνεται.

A4. Σε ένα δοκιμαστικό σωλήνα εισάγουμε:

- i. αμινοξέα από Antirhinum
- ii. ριβοσώματα ανθρώπου
- iii. tRNA μόρια από ποντίκι
- iv. mRNA από Mycobacterium
- v. όλα τα υπόλοιπα απαραίτητα συστατικά για τη μετάφραση από την δροσόφιλα. Εάν συμβεί παραγωγή πρωτεΐνης, η πρωτεΐνη αυτή θα είναι:

α. του ανθρώπου

β. του Mycobacterium

γ. Antirhinum

δ. του ποντικιού

A5. Το γονιδίωμα ενός ευκαρυωτικού κυττάρου αποτελείται από νουκλεοτίδια που περιέχουν μη ραδιενεργό φωσφόρο. Το κύτταρο αυτό ενώ βρίσκεται στο στάδιο της πρόφασης μεταφέρεται σε θρεπτικό υλικό που περιέχει ραδιενεργό

φωσφόρο. Τα δύο νέα κύτταρα που προκύπτουν από τη διαίρεση του αρχικού κυττάρου θα περιέχουν ραδιενεργό DNA σε ποσοστό:

α. 100% β. 50% γ. 25% δ. 0% (Μ.25)

ΘΕΜΑ Β

B1. Να γράψετε 4 λόγους στους οποίους οφείλεται η μεγάλη ποικιλομορφία των πρωτεϊνών; (Μ.4)

B2. Να δώσετε τους ορισμούς : κυτταρική διαφοροποίηση και αυτόματες μεταλλάξεις. (3+2=Μ.5)

B3. Να αντιστοιχίσετε σωστά τον αριθμό καθεμιάς από τις φράσεις της στήλης Ι με ένα μόνο από τα δύο γράμματα Α ή Β , της στήλης ΙΙ.
(Μ.5)

ΣΤΗΛΗ Ι	ΣΤΗΛΗ ΙΙ
1. Σε ένα ηπατικό και σε ένα μυϊκό κύτταρο είναι ίδιες.	Α. Γονιδιωματική βιβλιοθήκη
2. Δεν περιέχει στους βακτηριακούς της κλώνους χρωμοσωμικό DNA	
3. Περιέχει αλληλουχίες γονιδίων tRNA	
4. Αποτελείται από περισσότερους βακτηριακούς κλώνους	Β. cDNA βιβλιοθήκη
5. Για την κατασκευή της απομονώνουμε από τα κύτταρα το ολικό DNA αυτών	

B4. i) Στον σκύλο (*Canis lupus*), σε ένα μεταφασικό κύτταρο του, το γονιδίωμα αντιστοιχεί σε 78 χρωμοσώματα. Επίσης, μεταξύ των κυττάρων ενός θηλυκού ατόμου απομονώθηκαν και μελετήθηκαν κύτταρα με διαφορετική ποσότητα γενετικού υλικού όπως παρουσιάζονται στον διπλανό πίνακα.

ΚΥΤΤΑΡΑ	Ποσότητα γενετικού υλικού (pg DNA)
1	10,8
2	2,7
3	5,4

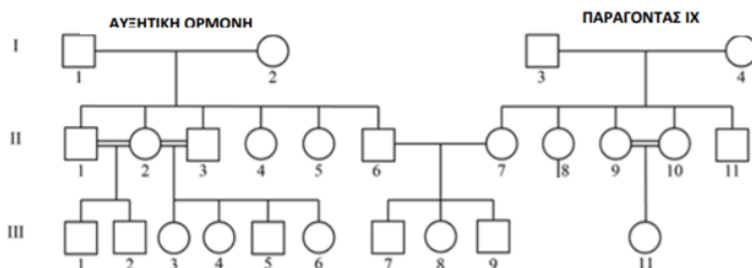
α. Με δεδομένο ότι τα κύτταρα που μελετήθηκαν είναι : Α: Κύτταρα στην πρόφαση ΙΙ της μείωσης , Β: Κύτταρα στην τελόφαση μίτωσης και Γ: γαμέτες. Να αντιστοιχίσετε τα κύτταρα Α, Β και Γ με τα κύτταρα 1, 2 και 3 του πίνακα. Να μην αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Μ.3)

β. Η ποσότητα του γενετικού υλικού που είναι ίση με 2,7 pg σε ποιον αριθμό χρωμοσωμάτων θεωρείτε ότι αντιστοιχεί; Να μην αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (M.1)

ii) Να αναφέρετε δύο διαφορές που έχουν ένα φυτικό και ένα ζωικό ευκαρυωτικό κύτταρο ως προς την δομή τους.

(M.2)

B5. Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο αφορά πρόβατα που χρησιμοποιούνται σε ένα ερευνητικό εργαστήριο για την παραγωγή ανθρώπινων φαρμακευτικών πρωτεϊνών: της αυξητικής ορμόνης και του παράγοντα IX (gene pharming). Ο φυλοκαθορισμός των προβάτων γίνεται όπως στον άνθρωπο.



Από το πρώτο ζευγάρι I1 και I2 επιδιώχθηκε η δημιουργία διαγονιδιακών ζώων που παράγουν στο γάλα τους την ανθρώπινη αυξητική ορμόνη, ενώ από το ζευγάρι I3 και I4 επιδιώχθηκε η δημιουργία διαγονιδιακών ζώων που παράγουν στο γάλα τους τον παράγοντα IX του ανθρώπου. Γνωρίζουμε ότι το ανθρώπινο γονίδιο της αυξητικής ορμόνης ενσωματώνεται στο χρωμόσωμα 2 των προβάτων ενώ του παράγοντα IX στο χρωμόσωμα 4. (Τα χρωμοσώματα 2 και 4 είναι αυτοσωμικά). Τα γονίδια που ενσωματώθηκαν λειτουργούν φυσιολογικά. Για να βρούμε ποια ζώα έχουν ενσωματώσει τα γονίδια, χρησιμοποιήσαμε τον ανιχνευτή Ψ (υβριδοποιεί το γονίδιο της αυξητικής ορμόνης) και τον ανιχνευτή Z (υβριδοποιεί το γονίδιο του παράγοντα IX). Στον παρακάτω πίνακα φαίνονται τα άτομα της γενιάς III και οι ανιχνευτές που υβριδοποιήθηκαν στο γονιδίωμα των προβάτων στην αρχή της μεσόφασης.

ΑΤΟΜΟ	1	2	3	4	5	6	7	8	9	11
ανιχνευτές	Ψ,Ψ	-	Ψ,Ψ	Ψ,Z	Ψ	-	Ψ,Z	Z	-	Z

i) Ποιο από τα άτομα της III γενιάς δημιουργήθηκε με όμοια τεχνολογία όπως και η Dolly (σύμφωνα με το γενεαλογικό δένδρο); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (M.3)

ii) Να αναφέρετε (χωρίς αιτιολόγηση) το/τα άτομο/α της III γενιάς που θα παράγει σε μεγαλύτερη ποσότητα την ανθρώπινη αυξητική ορμόνη με βάση τη γονιδιακή του σύσταση.

(M.1)

iii) Να αναφέρετε (χωρίς αιτιολόγηση) το/τα άτομο/α της III γενιάς που θα παράγει σε μεγαλύτερη ποσότητα την ανθρώπινη αυξητική ορμόνη και τον παράγοντα IX με βάση τη γονιδιακή του σύσταση.

(Μ.1)

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Σε ένα είδος σαύρας το χρώμα του δέρματος μπορεί να είναι μαύρο, κίτρινο, μαυροκίτρινο και άσπρο. Επίσης το μήκος της ουράς μπορεί να είναι μακρύ και κοντό. Μετά από πολλές διασταυρώσεις μιας αρσενικής σαύρας με μια θηλυκή σαύρα που έχει κίτρινο χρώμα σώματος προκύπτουν οι παρακάτω απόγονοι:

22 θηλυκοί μαύροι με μακριά ουρά

21 θηλυκοί μαυροκίτρινοι με κοντή ουρά

20 αρσενικοί κίτρινοι με μακριά ουρά

23 αρσενικοί άσπροι με κοντή ουρά

Δίνεται ότι στους διαφορετικούς πληθυσμούς του συγκεκριμένου είδους σαύρας ο χαρακτήρας μήκος ουράς δεν διαφοροποιείται στα δύο φύλα καθώς επίσης και ότι τα άτομα με μακριά ουρά εμφανίζονται με πολύ μεγαλύτερη συχνότητα σε σχέση με τα άτομα με κοντή ουρά.

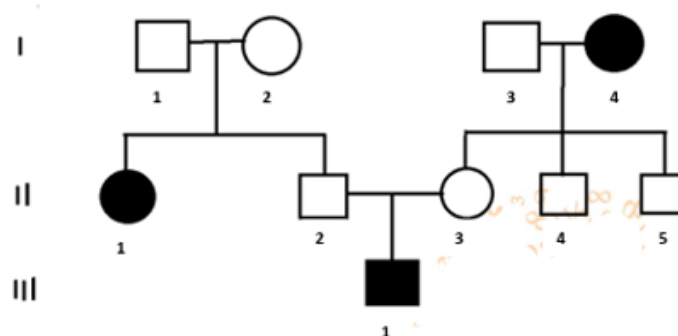
α. Να προσδιορίσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το μήκος της ουράς σε αυτό το είδος της σαύρας, αιτιολογώντας την απάντησή σας. (Μ.4)

β. Να προσδιορίσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το χρώμα του δέρματος σε αυτό το είδος της σαύρας, αιτιολογώντας την απάντησή σας. (Μ.4)

γ. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων της πατρικής γενιάς, χωρίς να πραγματοποιήσετε διασταύρωση.

(Μ.2)

Γ2. Το ακόλουθο γενεαλογικό δέντρο (ΕΙΚΟΝΑ 1) απεικονίζει τον τρόπο κληρονομής μιας μονογονιδιακής ασθένειας στον άνθρωπο.



ΕΙΚΟΝΑ 1

α. Να προσδιορίσετε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας θεωρητικά χωρίς την πραγματοποίηση διασταυρώσεων. (Μ.4)

β. Ποιος είναι ο ελάχιστος και ο μέγιστος αριθμός χρωμοσωμάτων που έχει κληρονομήσει το άτομο III1 από το άτομο I1; (Χωρίς αιτιολόγηση) (Μ.2)

γ. Τα άτομα II2 και II3 περιμένουν δεύτερο παιδί. Μετά από ανάλυση του καρυότυπου του παιδιού, κατά τον προγεννητικό έλεγχο, βρέθηκε ότι είναι αγόρι. Ποια είναι η πιθανότητα το αγόρι που θα γεννηθεί να είναι φορέας της ασθένειας; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας κάνοντας την κατάλληλη διασταύρωση. (Μ.3)

δ. Η μονογονιδιακή ασθένεια στο γενεαλογικό δένδρο της ΕΙΚΟΝΑΣ 1 σχετίζεται με το παρακάτω συνεχές γονίδιο (ΕΙΚΟΝΑ 2) του ανθρώπου και είναι υπεύθυνο για την παραγωγή ενός πενταπεπτιδίου.

5' ATGCTTAATGAATTGGTTCGTCTGACCACGGACATACCTGGTGA 3'
3' TACGAATTACTTAACCAAGCAGACTGGTGCCTGTATGGACCACT 5'

ΕΙΚΟΝΑ 2

Στην κωδική αλυσίδα του παραπάνω φυσιολογικού γονιδίου, μια αντικατάσταση βάσης οδηγεί στην μονογονιδιακή ασθένεια από την οποία πάσχουν ορισμένα άτομα του γενεαλογικού δένδρου. Από σωματικά κύτταρα των ατόμων II2, II3, III1 καθώς και του παιδιού που περιμένουν, απομονώθηκε DNA και με τη μέθοδο της PCR αντιγράφηκε επιλεκτικά ένα τμήμα μήκους 1000 ζευγών βάσεων που περιέχει το συγκεκριμένο γονίδιο. Στη συνέχεια στα τμήματα που προέκυψαν από κάθε άτομο έγινε επίδραση με την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI. Τα αποτελέσματα της επίδρασης αυτής ήταν τα παρακάτω:

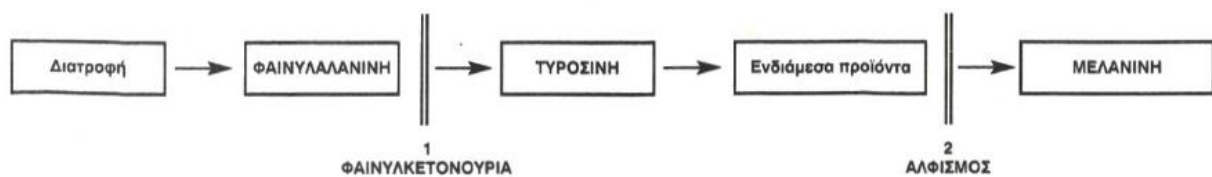
- Στα άτομα II2 και II3 βρέθηκαν τμήματα 700ζ.β, 300ζ.β και 1000ζ.β.
 - Στο άτομο III1 βρέθηκαν τμήματα 700ζ.β και 300ζ.β.
 - Στο παιδί που πρόκειται να γεννηθεί βρέθηκαν τμήματα 1000ζ.β.
- i. Να βρεθεί σε ποιο σημείο της αλληλουχίας του γονιδίου της ΕΙΚΟΝΑΣ 2 που σχετίζεται με την ασθένεια συνέβη η αντικατάσταση βάσης. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Μ.5)
- ii. Να γράψετε χωρίς να αιτιολογήσετε τον γονότυπο του παιδιού που πρόκειται να γεννηθεί. (Μ.1)

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Σε ένα αρσενικό άτομο που είναι ετερόζυγο για τα γονίδια της φαινυλκετονουρίας και του αλφισμού έγινε αμοιβαία μετατόπιση που αφορά τα χρωμοσωμικά τμήματα που περιλαμβάνουν τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα γονίδια. Το άτομο αυτό παντρεύεται με γυναίκα που έχει φυσιολογικό καρυότυπο, πάσχει από φαινυλκετονουρία και δεν έχει κανένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο για τον αλφισμό στον γονότυπο της .

Το γονίδιο της PKU εδράζεται στο χρωμόσωμα 12 και το γονίδιο του αλφισμού στο χρωμόσωμα 11.

Στην εικόνα παρουσιάζεται η μεταβολική οδός που σχετίζεται με την φαινυλκετονουρία και τον αλφισμό όπου φαίνονται τα σημεία όπου υπάρχει «εμπόδιο» που διακόπτει το μεταβολισμό της φαινυλαλανίνης προς μελανίνη στη φαινυλκετονουρία (1) και στον αλφισμό (2). Το εμπόδιο δημιουργείται από έλλειψη των αντιστοίχων ενζύμων που προκαλείται από μεταλλάξεις στα γονίδια που τα κωδικοποιούν.



Να προσδιορίσετε αιτιολογώντας:

i) τις φαινοτυπικές αναλογίες και για τις δύο ασθένειες, στους απογόνους που προκύπτουν.

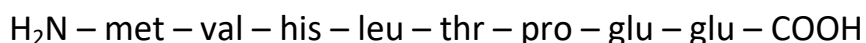
ii) τις αναλογίες των απογόνων σχετικά με την εμφάνιση φυσιολογικού ή μη καρυότυπου.

Η μοναδική πηγή τυροσίνης είναι η φαινυλαλανίνη. (Μ.8)

Δ2. Στο ακόλουθο τμήμα DNA περιλαμβάνεται γονίδιο ευκαρυωτικού κυττάρου:

AGATCTTCTACTCCTCGGGAGTTAGGGAATTCATAATGTACCATAGATCT
TCTAGAAGATGAGGAGCCCTCAATCCCTTAAGTATTACATGGTATCTAGA

Το τμήμα αυτό κωδικοποιεί το ακόλουθο ολιγοπεπτίδιο που αποτελείται από 8 αμινοξέα:



Προκειμένου οι ερευνητές να επιτύχουν την παραγωγή του πεπτιδίου από μετασηματισμένα βακτήρια, απομόνωσαν το γονίδιο από cDNA βιβλιοθήκη και αφού ενσωμάτωσαν σε αυτό τα κατάλληλα άκρα εκατέρωθεν του γονιδίου, στη συνέχεια το ενσωμάτωσαν στο πλασμίδιο, μέρος της αλληλουχίας του οποίου δίνεται παρακάτω. Το πλασμίδιο έχει κοπέι με την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI και τα μονόκλωνα άκρα του απεικονίζονται παρακάτω.

Υποκινητής			Αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής
5' TATAA	G	AATTC	3'
3' ATATT	CTTAA	G	5'

α. Να προσδιορίσετε το εσώνιο του γονιδίου, αιτιολογώντας την απάντησή σας. (Μ.4)

β. Να γράψετε το δίκλωνο τμήμα του γονιδίου που θα απομονωθεί από τη cDNA βιβλιοθήκη μετά την ενσωμάτωση σε αυτό (με κατάλληλες τεχνικές) κατάλληλων μονόκλωνων άκρων. Να μην αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Μ.2)

γ. Να γράψετε την αλληλουχία του γονιδίου στο ανασυνδυασμένο πλασμίδιο ώστε τα μετασχηματισμένα βακτήρια με το ανασυνδυασμένο αυτό πλασμίδιο να μπορούν να παράγουν το πεπτίδιο. Να μην αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Μ.2)

δ. Να γράψετε την αλληλουχία ενός ανιχνευτή RNA μήκους 8 νουκλεοτιδίων που υβριδοποιεί την κωδική αλυσίδα του cDNA γονιδίου και δεν υβριδοποιεί το γονίδιο σε γονιδιωματική βιβλιοθήκη. Να μην αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Μ.1)

Δίνονται οι αντιστοιχίσεις:

val =5' GUA 3' glu=5' GAG 3' thr=5' ACU 3'
pro=5' CCC 3' his=5 CAU 3' leu=5' UUA 3'

Δ3. Η ομοκυστινουρία είναι ένα μεταβολικό νόσημα που προκαλείται από την έλλειψη ενζύμου, επίσης γνωστή ως ανεπάρκεια του ενζύμου της β-συνθετάσης κυσταθειονίνης (CBS), η οποία εμποδίζει τη μετατροπή της ομοκυστεΐνης σε κυστεΐνη. Η νόσος χαρακτηρίζεται από συσσώρευση ομοκυστεΐνης η οποία είναι τοξική στο αίμα και τα ούρα. Η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Το γονίδιο εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 21.

Ο Πέτρος παρουσιάζει έλλειψη του ενζύμου CBS λόγω του ότι είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο γονίδιο. Η γυναίκα του Χαρά , που είναι ετερόζυγη, παράγει 100 μονάδες του ενζύμου CBS. Ο γιος τους έχει σύνδρομο Down και παράγει 200 μονάδες του ενζύμου CBS . Και οι δυο γονείς έχουν φυσιολογικό καρυότυπο.

Να εξηγήσετε τι από τα παρακάτω ισχύει για τα τρία χρωμοσώματα 21 που έχει στον καρυότυπο του ο απόγονος του ζευγαριού.

α. Έχουν και τα τρία την ίδια αλληλουχία αζωτούχων βάσεων

β. Έχουν και τα τρία διαφορετικές αλληλουχίες αζωτούχων βάσεων

γ. Έχουν 2 χρωμοσώματα με ίδια αλληλουχία αζωτούχων βάσεων και ένα τρίτο με διαφορετική αλληλουχία αζωτούχων βάσεων (Μ.4)

Δ4. Έστω γονίδιο αυτοσωμικό επικρατές (A) ενώ στην ίδια γενετική θέση είναι δυνατόν να εντοπίζεται ένα μεταλλαγμένο υπολειπόμενο αλληλόμορφο (έστω α). Στον παρακάτω πίνακα δίνεται το 4^ο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων στο οποίο εδράζεται το εν λόγω γονίδιο σε ένα άωρο γεννητικό κύτταρο φυσιολογικού ανθρώπου πριν την αντιγραφή και στο ίδιο άωρο γεννητικό

κύτταρο στο τέλος της πρόφασης I της μείωσης. Σε κάθε χρωμόσωμα αναφέρεται ο αριθμός και το είδος γονιδίων (A ή a) που εντοπίζονται:

Φάση κυτταρικού κύκλου	Χρωμόσωμα του 4 ^{ου} ζεύγους ομολόγων	Επικρατή γονίδια (A)	Υπολειπόμενα γονίδια (a)
Πριν την αντιγραφή	μητρικής προέλευσης	1	-
Πριν την αντιγραφή	πατρικής προέλευσης	-	1
Στο τέλος της πρόφασης I	μητρικής προέλευσης	1	1
Στο τέλος της πρόφασης I	πατρικής προέλευσης	1	1

Να εξηγήσετε πού οφείλεται η παρουσία διαφορετικών γονιδίων (σε αριθμό και είδος) στα χρωμοσώματα ανάλογα με τη φάση του κυτταρικού κύκλου. (Μ.4)

ΚΑΛΗ ΕΠΙΤΥΧΙΑ

Στα θέματα που αναφέρονται στο 5^ο κεφάλαιο δεν απαιτείται διατύπωση των νόμων του Mendel.