

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στην κόλλα σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις **A1** έως **A5** και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

A1. Ο προσανατολισμός της μεταγραφής είναι $5' \rightarrow 3'$ γιατί:

- α.** στο $5'$ άκρο υπάρχει ελεύθερη φωσφορική ομάδα ενώ στο $3'$ άκρο υπάρχει ελεύθερο υδροξύλιο.
- β.** ο δεσμός που συνδέει διαδοχικά νουκλεοτίδια είναι ο $3' - 5'$ φωσφοδιεστερικός δεσμός.
- γ.** η RNA πολυμεράση δρα με τον ίδιο τρόπο όπως και η DNA πολυμεράση.
- δ.** η μεταγραφή γίνεται με τον ίδιο τρόπο και στους προκαρυωτικούς και στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.

Μονάδες 5

A2. Η κωδική περιοχή ενός γονιδίου έχει μήκος 102 νουκλεοτίδια. Στα 102 νουκλεοτίδια συμπεριλαμβάνονται τα κωδικόνια έναρξης και λήξης. Το πιθανότερο αποτέλεσμα της έλλειψης ενός νουκλεοτιδίου στη θέση 76 της κωδικής περιοχής είναι ότι:

- α.** δεν επηρεάζεται η λειτουργικότητα του παραγόμενου πεπτιδίου.
- β.** επηρεάζεται μόνο το ενεργό κέντρο του πεπτιδίου.
- γ.** αλλάζει η αλληλουχία των πρώτων νουκλεοτιδίων.
- δ.** υπάρχει αλλαγή στην αλληλουχία των 8 τελευταίων αμινοξέων.

Μονάδες 5

A3. Ένας ανθρώπινος γαμέτης που περιέχει 21 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα φυλετικό, αν συντηχθεί με έναν κανονικό γαμέτη, τότε ενδέχεται να προκύψει άτομο:

- α.** με σύνδρομο Down.
- β.** με σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat).
- γ.** μη βιώσιμο.
- δ.** με σύνδρομο Klinefelter.

Μονάδες 5

A4. Σε μια ελεγχόμενη διασταύρωση για την εύρεση του τρόπου κληρονομής του χαρακτηριστικού A προκύπτει σε στατιστικά σημαντικό αριθμό απογόνων φαινοτυπική αναλογία 3:1 τόσο στους θηλυκούς όσο και στους αρσενικούς απογόνους. Αντίστοιχα, για το χαρακτηριστικό B προκύπτει φαινοτυπική αναλογία 1:1 τόσο στους θηλυκούς όσο και στους αρσενικούς απογόνους. Τα υπεύθυνα γονίδια είναι:

- α.** αυτοσωμικό για το χαρακτηριστικό A και φυλοσύνδετο για το B.
- β.** φυλοσύνδετο για το χαρακτηριστικό A και αυτοσωμικό για το B.
- γ.** αυτοσωμικό για το χαρακτηριστικό A και είτε φυλοσύνδετο είτε αυτοσωμικό για το B.
- δ.** αυτοσωμικά και για τα δύο χαρακτηριστικά.

Μονάδες 5

A5. Γίνεται θραύση ενός πλασμίδιου από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες EcoRI και BamHI (κόβει την 5'GGATCC3'/3'CCTAGG5' μεταξύ των δύο G) και απομάκρυνση του ενδιάμεσου τμήματος. Μετά την προσθήκη DNA δεσμάσης και τμήματος DNA, από κάποιον οργανισμό δότη που έχει κοπεί με τις ίδιες περιοριστικές ενδονουκλεάσες, μπορούν να προκύψουν:

- α.** ανασυνδυασμένα πλασμίδια.
- β.** μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια που έχουν ξαναγίνει κυκλικά.
- γ.** και ανασυνδυασμένα και μη ανασυνδυασμένα κυκλικά πλασμίδια.
- δ.** μετασχηματισμένα βακτήρια.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

B1. Σε ένα κύτταρο σκύλου που βρίσκεται στη μετάφαση της μίτωσης υπάρχουν 10^{10} ζεύγη βάσεων και 46 αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Ο καθορισμός του φύλου στους σκύλους γίνεται με τρόπο παρόμοιο με αυτόν του ανθρώπου.

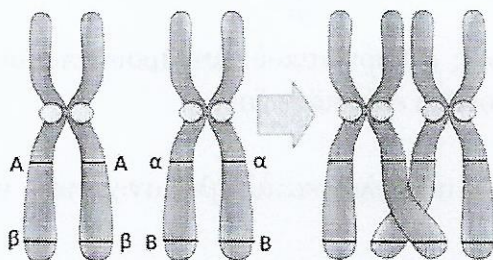
Με βάση τα παραπάνω στοιχεία να αντιστοιχίσετε κάθε αριθμό της **στήλης I** με ένα μόνο γράμμα A, B, ή Γ της **στήλης II**.

Στήλη I
1. $2,5 \times 10^9$ ζεύγη βάσεων
2. 48 ινίδια χρωματίνης
3. 96 αδελφές χρωματίδες
4. 24 χρωμοσώματα
5. 48 μόρια DNA

Στήλη II
A. Γαμέτης
B. Σωματικό κύτταρο στην αρχή της μεσόφασης
Γ. Σωματικό κύτταρο στη μετάφαση

Μονάδες 5

B2. Στην **Εικόνα 1** παρουσιάζεται ένα ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια μιας φάσης της μείωσης. (Τα γράμματα αντιστοιχούν σε γονίδια).



Εικόνα 1

- α)** Να ονομάσετε τη φάση της μείωσης και το φαινόμενο που εικονίζεται. (μονάδες 2)
β) Να γράψετε τα διαφορετικά είδη γαμετών που θα προκύψουν μετά από την ολοκλήρωση της μείωσης και να αναφέρετε ονομαστικά το Νόμο του Mendel βάσει του οποίου θα προκύψουν αυτοί οι γαμέτες. Ποια είναι η φυσική βάση του συγκεκριμένου νόμου; (μονάδες 4)

Μονάδες 6

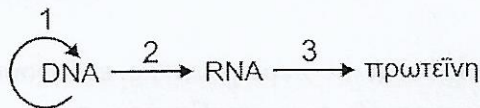
B3. Μερικές γενετικές ασθένειες του ανθρώπου που οφείλονται σε αλλαγές του γενετικού υλικού είναι οι ακόλουθες:

1. Ρετινοβλάστωμα, 2. δρεπανοκυτταρική αναιμία, 3. τρισωμία 13, 4. τρισωμία 21, 5. σύνδρομο cri-du-chat

Να τις κατατάξετε με αύξουσα σειρά, γράφοντας τους αντίστοιχους αριθμούς, ανάλογα με την έκταση της αλλαγής που προκαλείται στο γενετικό υλικό.

Μονάδες 5

B4. Το διάγραμμα που ακολουθεί στην **Εικόνα 2** παρουσιάζει σχηματικά το Κεντρικό Δόγμα της Μοριακής Βιολογίας.



Εικόνα 2

- α)** Να ονομάσετε τα καθορισμένα σημεία από τα οποία ξεκινά κάθε μία από τις διαδικασίες 1, 2 και 3.
β) Ποια είναι τα κυριότερα μόρια (ή σωματίδια) που πραγματοποιούν τις παραπάνω διαδικασίες;

Μονάδες 6

B5. Τα καρκινικά κύτταρα εμφανίζουν μεγαλύτερο ρυθμό μεταγραφής και μετάφρασης σε σχέση με τα φυσιολογικά κύτταρα. Για ποιο λόγο πιστεύετε ότι συμβαίνει αυτό;

Μονάδες 3

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Από το κυτταρόπλασμα ενός ευκαρυωτικού κυττάρου απομονώθηκε ένα μόριο mRNA που μεταγράφηκε από γονίδιο ενός αδενοϊού.

Να εξηγήσετε:

α) Αν το συγκεκριμένο mRNA αποτελεί κατάλληλο ανιχνευτή για τη μη κωδική αλυσίδα του ιικού γονιδίου.

Μονάδες 2

β) Αν μεταξύ των δυο νουκλεϊκών οξέων θα παρατηρηθεί 100 % υβριδοποίηση.

Μονάδες 4

Θέλουμε να εισάγουμε σε πλασμίδια το συνεχές ευκαρυωτικό γονίδιο που έχει την αλληλουχία της **Εικόνας 3**:

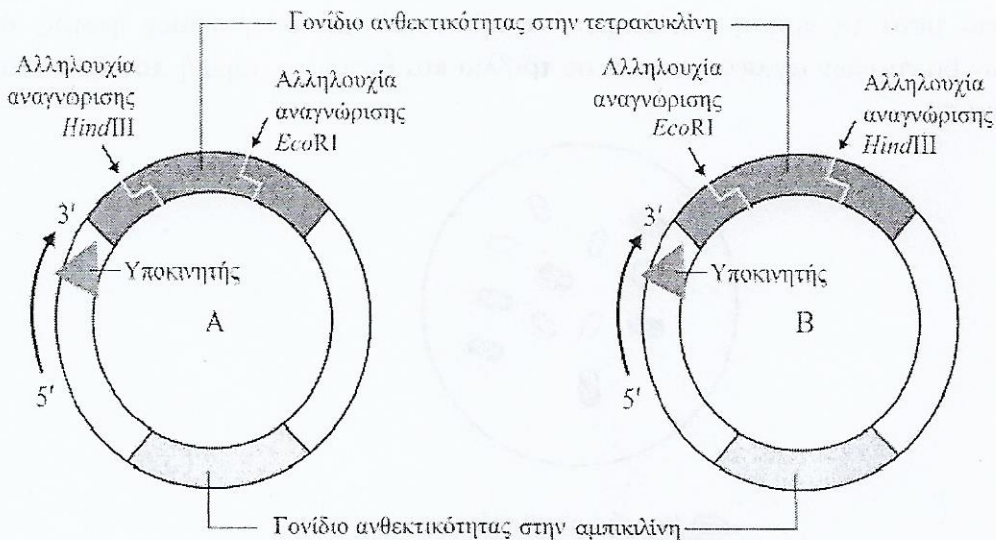
5' ...GAATTCCTTATCTATGAAA ... 780 βάσεις ... CAGTAGCATCATAAGCTT...3' (I)
3' ...CTTAAGAATAGATACTTT ... 780 βάσεις ... GTCATCGTAGTATTCGAA...5' (II)

Εικόνα 3

Το γονίδιο αυτό κωδικοποιεί την πράσινη φθορίζουσα πρωτεΐνη (GFP), η οποία αποτελείται από 267 αμινοξέα και φθορίζει παρουσία υπεριώδους φωτός.

Με αυτόν το τρόπο δημιουργούνται πλασμίδια που μπορούν να χρησιμοποιηθούν σε εφαρμογές της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA ως εναλλακτική μέθοδος, της χρήσης αντιβιοτικών, για την απομόνωση π.χ. βακτηρίων που φέρουν επιθυμητές ιδιότητες κ.α.

Για το σκοπό αυτό χρησιμοποιούνται οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες EcoRI και HindIII, και τα πλασμίδια που απεικονίζονται στην **Εικόνα 4**:



Εικόνα 4

Στα πλασμίδια σημειώνονται οι θέσεις αναγνώρισης για τις ενδονουκλεάσες *Eco*RI και *Hind*III.

Η *Hind*III αναγνωρίζει την αλληλουχία

5' AAGCTT 3'

3' TTCGAA 5'

και κόβει κάθε κλώνο ανάμεσα σε A και A.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ: Στο τμήμα των 780 ζευγών βάσεων δεν περιέχονται οι αλληλουχίες -στόχοι των *Eco*RI και *Hind*III.

Το τμήμα DNA της **Εικόνας 3** κλωνοποιείται με τη βοήθεια της τεχνικής PCR, πριν ενσωματωθεί στα πλασμίδια.

Γ2. Να γράψετε τα πρωταρχικά τμήματα μήκους 8 βάσεων που θα χρησιμοποιηθούν στην PCR. (Μονάδες 2)

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 3)

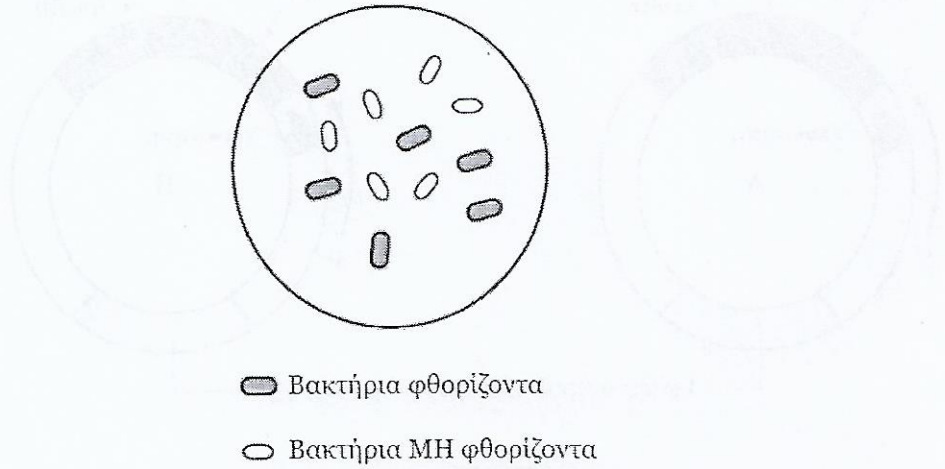
Μονάδες 5

Μετά τον ανασυνδυασμό τους τα πλασμίδια μετασχηματίζουν βακτήρια. Κατόπιν όλα τα βακτήρια μεταφέρονται σε στερεό θρεπτικό υλικό και ακολουθεί διαχωρισμός των μετασχηματισμένων με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο από τα μη μετασχηματισμένα, με τη χρήση κατάλληλου αντιβιοτικού.

Γ3. Να εξηγήσετε ποιο αντιβιοτικό χρησιμοποιήθηκε.

Μονάδες 4

Στη συνέχεια μετά τη χρήση κατάλληλου αντιβιοτικού και υπεριώδους φωτός, οι αποικίες των βακτηρίων αναπτύσσονται σε τριβλίο και έχουν τη μορφή που φαίνεται στην **Εικόνα 5**:



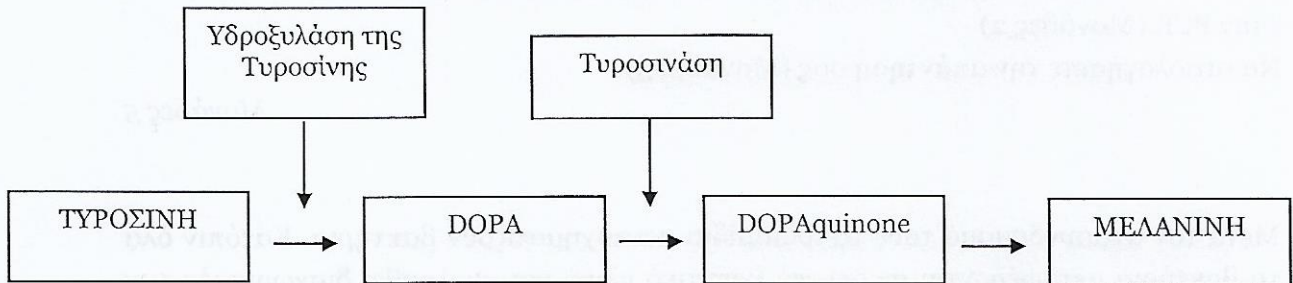
Εικόνα 5

Γ4. Να εξηγήσετε ποιο από τα 2 πλασμίδια που χρησιμοποιήθηκαν, το Α ή το Β μετασχημάτισε την κάθε ομάδα βακτηρίων και συνεπώς είναι κατάλληλο για χρήση στη Γενετική Μηχανική.

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ Δ

Η παραγωγή της χρωστικής μελανίνης στα μελανοκύτταρα, γίνεται μέσω της μεταβολικής οδού που απεικονίζεται στην **Εικόνα 6**.



Εικόνα 6

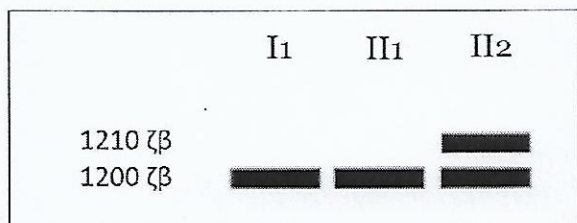
Τα γονίδια που κωδικοποιούν τα ένζυμα υδροξυλάση της τυροσίνης (TH) μήκους 1210 ζ.β. και τυροσινάση (TYR) μήκους 2500 ζ.β. εμφανίζουν επικρατή τύπο κληρονομικότητας.

Μεταλλάξεις στα γονίδια των δύο ενζύμων, μπορεί να οδηγήσουν σε αναστολή της παραγωγής της μελανίνης και αλφισμό.

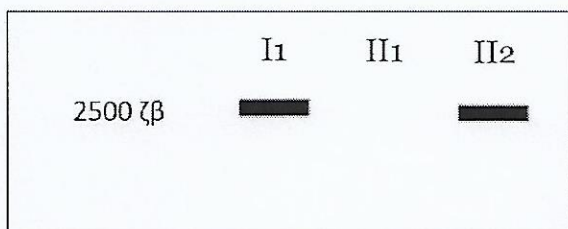
Ένας άντρας (άτομο I1), που πάσχει από αλφισμό, αποκτά με φυσιολογική γυναίκα δύο γιούς (άτομα II1 και II2).

Απομονώθηκαν δείγματα DNA, από τα άτομα I1, II1 και II2 και κλωνοποιήθηκαν με PCR.

Στις **Εικόνες 7** και **8** που ακολουθούν φαίνεται το μήκος των τμημάτων DNA που δημιουργήθηκαν με την PCR.



Εικόνα 7



Εικόνα 8

Ειδικότερα στην **Εικόνα 7** παρουσιάζονται τα τμήματα DNA του γονιδίου TH, ενώ στην **Εικόνα 8** του γονιδίου TYR.

Δ1. Να εξηγήσετε ποιο είναι το είδος της μετάλλαξης που συνέβη στα γονίδια TYR και TH.

Μονάδες 6

Δ2. Να εξηγήσετε το φαινότυπο των παιδιών II1 και II2.

Μονάδες 4

Δ3. Βρέθηκε ότι ο γιος II1 εμφανίζει επιπλέον σοβαρή αναιμία και αυξημένη σύνθεση HbF ενώ και οι δύο γονείς του έχουν φυσιολογικά επίπεδα όλων των αιμοσφαιρινών. Γνωρίζοντας ότι η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος έδειξε πως τα γονίδια TH, TYR όπως και αυτό για τη σύνθεση της β αλυσίδας της HbA βρίσκονται στο 11^ο χρωμόσωμα, να δώσετε μια πιθανή εξήγηση για τη σοβαρή αναιμία και την αυξημένη HbF στο παιδί II1.

(Να σημειωθεί ότι δεν έχει συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη, ούτε μη διαχωρισμός κατά τη διάρκεια της μείωσης στους 2 γονείς, που να σχετίζονται με τα γονίδια των β-αλυσίδων των αιμοσφαιρινών.)

Μονάδες 5

Δ4. Αν συμβολίσουμε με Λ το γονίδιο για την παραγωγή της υδροξυλάσης της τυροσίνης και με Μ το γονίδιο για την παραγωγή της τυροσινάσης, να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων I1, II1 και II2.

Δεν απαιτείται αιτιολόγηση.

Μονάδες 4

Δ5. Απομονώνουμε μελανοκύτταρα από τον αλφικό πατέρα I1 και από τους γιους του II1 και II2 με σκοπό τη δημιουργία cDNA βιβλιοθηκών.

Να συγκρίνετε τις βιβλιοθήκες που θα δημιουργηθούν.

Μονάδες 6