

## ΘΕΜΑ Α

Ποια είναι η σωστή απάντηση στις ακόλουθες ερωτήσεις;

1. Δεν υπάρχει καμία περίπτωση για ένα αρσενικό άτομο να κληρονομήσει φυλοσύνδετο γνώρισμα

- α. από τη μητέρα του
- β. από τον πατέρα της μητέρας του
- γ. από τον πατέρα του
- δ. από τη μητέρα της μητέρας του

2. Όταν το οπερόνιο της λακτόζης επάγεται, παράγονται

- α. 1 μόριο mRNA και 3 πρωτεΐνες
- β. 2 μόρια mRNA και 3 πρωτεΐνες
- γ. 2 μόρια mRNA και 4 πρωτεΐνες
- δ. 4 μόρια mRNA και 4 πρωτεΐνες

3. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter

- α. έχουν καρυότυπο όπου εμφανίζεται τρισωμία 18
- β. είναι θηλυκά αλλά στείρα
- γ. έχουν καρυότυπο με 93 μόρια DNA
- δ. είναι αρσενικά αλλά στείρα

4. Οι φορείς κλωνοποίησης δομούνται από

- α. δεοξυριβονουκλεοτίδια
- β. ριβονουκλεοτίδια
- γ. αμινοξέα

**ΔΙΟΝΥΣΙΟΥ ΣΟΛΩΜΟΥ & KAZANTZAKΗ, ΓΑΖΙ  
(απέναντι από το Δημαρχείο) Τηλ.: 2810-821883**

δ. μονοσακχαρίτες

5. Οι πεπτιδικοί δεσμοί στο μόριο της ινσουλίνης είναι

- α. 51
- β. 50
- γ. 49
- δ. 2

Μονάδες 25

**ΘΕΜΑ Β**

**B1.** Σε ποιες περιπτώσεις γνωρίζετε ότι τα νουκλεϊκα οξέα συνδέονται με πρωτεΐνες προς το σχηματισμό σωματιδίων του κυττάρου και ποιος είναι ο ρόλος των σωματιδίων αυτών;

Μονάδες 6

**B2.** Να σημειώσετε με ένα ( + ) ποια από τα στοιχεία του πίνακα απαντώνται στην E. coli ή / και σε κάποιο ανθρώπινο κύτταρο:

	E. coli	Ανθρώπινο κύτταρο
RNA πολυμεράση		
Οπερόνιο		
Αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής		
Διακεκκομένα γονίδια		
Πολύσωμα		
Μεταγραφικοί παράγοντες		
Ιστόνες		
Κυκλικά DNA		

Μονάδες 8

**B3.** Να περιγράψετε με ποιον τρόπο θα κάνουμε καλλιέργεια ενός είδους ετερότροφων μικροοργανισμών στο εργαστήριο.

Μονάδες 7

**ΔΙΟΝΥΣΙΟΥ ΣΟΛΩΜΟΥ & KAZANTZAKΗ, ΓΑΖΙ  
(απέναντι από το Δημαρχείο) Τηλ.: 2810-821883**

**Β4.** Να αναφέρετε ποια γονίδια δεν είναι δυνατόν να κλωνοποιηθούν σε μια cDNA βιβλιοθήκη.

Μονάδες 4

## ΘΕΜΑ Γ

**Γ1.** Από τις πολλαπλές διασταυρώσεις ενός μαύρου γάτου με μακρύ τρίχωμα με μια καφέ γάτα με μακρύ τρίχωμα προκύπτουν απόγονοι με αναλογία

- 6 μαύρες με μακρύ τρίχωμα
- 3 καφέ με μακρύ τρίχωμα
- 2 μαύρες με κοντό τρίχωμα
- 1 καφέ με κοντό τρίχωμα
- 3 κανελί με μακρύ τρίχωμα
- 1 κανελί με κοντό τρίχωμα

Να εξηγήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της κάθε ιδιότητας κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις, με δεδομένο ότι τα αλληλόμορφα που ελέγχουν τις δύο ιδιότητες εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 7

**Γ2.** Να περιγράψετε τη διαδικασία παραγωγής μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης από διαγονιδιακά ζώα.

Μονάδες 4

**Γ3.** Να αναφέρετε ποιες πρωτεΐνες μπορούν να βρεθούν μόνο στα ερυθρά αιμοσφαίρια ενός φυσιολογικού ατόμου.

Μονάδες 5

**Γ4.** Ποιες ασθένειες του ανθρώπου οφείλονται σε έλλειψη μιας πρωτεΐνης και στην έλλειψη ποιας πρωτεΐνης οφείλεται καθεμιά από αυτές;

Μονάδες 9

## ΘΕΜΑ Δ

Δίνονται τα ακόλουθα συνεχή γονίδια που κωδικοποιούν 2 μικρά πεπτίδια. Τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικό ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων.

Γονίδιο Α



5' GAGAGATGCCTGAGGCATTATTGACATAATGTA 3'  
3' CTCTCTACGGACTCCGTAAAATAACTGTATTACAT 5'



Γονίδιο Β



5' AGATGTTAGGTCCCTAAAAGGAAGCATCACAAATCA 3'  
3' TCTACAATCCAGGATTTCCTCGTAGTGTTAGT 5'



**Δ1.** Να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα του κάθε γονιδίου, να γράψετε τα mRNA που προκύπτουν και από πόσα αμινοξέα αποτελείται το κάθε πεπτίδιο. Να αιτολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 6

**Δ2.** Σε κάποιο ζυγωτό, στα σημεία που υποδεικνύονται με βέλη, συμβαίνει θραύση των δύο χρωμοσωμάτων και ακολουθεί αμοιβαία μετατόπιση των υπογραμμισμένων τμημάτων. Να εξηγήσετε τι συνέπειες θα έχει αυτή η δομική μετάλλαξη στην παραγωγή του κάθε πεπτιδίου.

**ΔΙΟΝΥΣΙΟΥ ΣΟΛΩΜΟΥ & KAZANTZAKΗ, ΓΑΖΙ  
(απέναντι από το Δημαρχείο) Τηλ.: 2810-821883**

**Δ3.** Να προσδιορίσετε τους πιθανούς γαμέτες του ατόμου που φέρει τη συγκεκριμένη μετάλλαξη και να εξηγήσετε ποια είναι η πιθανότητα κάποιος απόγονός του να φέρει δομική ανωμαλία και τι είδους θα είναι αυτή, με δεδομένο ότι θα διασταυρωθεί με φυσιολογικό άτομο.

Μονάδες 6

**Δ4.** Διαθέτουμε ένα πλασμίδιο το οποίο θέλουμε να χρησιμοποιήσουμε ως φορέα κλωνοποίησης και το οποίο φέρει 3 γονίδια ανθεκτικότητας για διαφορετικά αντιβιοτικά, καθώς και μια συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση. Λόγω γονιδιάκης μετάλλαξης το πλασμίδιο πάνει να είναι κατάλληλος φορέας κλωνοποίησης. Να προσδιορίσετε σε ποιες θέσεις του μπορεί να έγινε η μετάλλαξη αυτή.

Μονάδες 6

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### ΘΕΜΑ Α

1. γ
2. γ
3. δ
4. α
5. γ

### ΘΕΜΑ Β

**Β1.** Σελ. 18 << Στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο ... συμμετέχουν και άλλα είδη πρωτεΐνών >>, σελ. 31 << Ριβοσωμικό RNA ... πρωτεΐνοσύνθεσης >> και << Μικρό πυρηνικό RNA ... γίνεται μόνο στους ευκαρυωτικούς

οργανισμούς >>, σελ. 33 << Όταν ένα γονίδιο περιέχει εσώνια ... Έτσι σχηματίζεται το ώριμο mRNA >>.

**B2.**

	E. coli	Ανθρώπινο κύτταρο
RNA πολυμεράση	+	+
Οπερόνιο	+	
Αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής	+	+
Διακεκομένα γονίδια		+
Πολύσωμα	+	+
Μεταγραφικοί παράγοντες	+	+
Ιστόνες		+
Κυκλικά DNA	+	+

**B3.**

- Αρχικά προετοιμάζουμε το θρεπτικό υλικό, στο οποίο πρέπει να περιέχονται κάποια πηγή άνθρακα ( υδατάνθρακες όπως η γλυκόζη ), κάποια πηγή αζώτου (  $\text{NH}_4^+$  ή  $\text{NO}_3^-$  ), διάφορα ιόντα καθώς και νερό.
- Ακολουθεί η αποστείρωση τόσο του θρεπτικού υλικού όσο και των σκευών και εργαλείων που θα χρησιμοποιήσουμε.
- Απομονώνουμε το είδος μικροοργανισμού που επιθυμούμε να καλλιεργήσουμε.
- Αν επιθυμούμε να έχουμε αποικίες του μικροοργανισμού, τοποθετούμε στο θρεπτικό υλικό μικρή ποσότητα άγαρ, το οποίο σε θερμοκρασίες κάτω από  $45^\circ\text{C}$  στερεοποιείται.
- Εμβολιάζουμε το θρεπτικό υλικό με μικρή ποσότητα μικροοργανισμών και τοποθετούμε την καλλιέργεια σε κλίβανο που εξασφαλίζει τις ιδανικές συνθήκες θερμοκρασίας και οξυγόνου για το συγκεκριμένο είδος μικροοργανισμού.
- Μέσα σε λίγες ώρες θα έχει αναπτυχθεί ένα πλήθος μικροοργανισμών, ενώ η καλλιέργεια μπορεί να διατηρηθεί για μεγάλο διάστημα σε κατάψυξη.

**B4.** Η cDNA βιβλιοθήκη περιέχει κλώνους βακτηρίων οι οποίοι φέρουν αντίγραφα των ώριμων mRNA ενός κυτταρικού τύπου. Επομένως σε αυτήν δεν κλωνοποιούνται γονίδια tRNA, rRNA και snRNA καθώς και γονίδια που δεν εκφράζονται στο συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο τη δεδομένη χρονική στιγμή.

### ΘΕΜΑ Γ

**Γ1.** Παρατηρούμε ότι από τη διασταύρωση μαύρου γάτου με καφέ γάτα προκύπτουν μαύροι, καφέ και κανελί απόγονοι σε αναλογία 2:1:1. Αφού οι γονείς έχουν διαφορετικό φαινότυπο μεταξύ τους και προκύπτουν και κάποιοι απόγονοι με κανελί χρώμα συμπεραίνουμε ότι υπάρχουν πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια, εκ των οποίων το γονίδιο για το κανελί χρώμα είναι υπολειπόμενο των άλλων δύο, καθώς επίσης και ότι οι γονείς θα είναι φορείς του γονιδίου αυτού. Επίσης, αφού οι μάυροι απόγονοι πλειοψηφούν συμπεραίνουμε ότι το γονίδιο για το μαύρο επικρατεί του αντίστοιχου για το καφέ. Άρα έχουμε:

M: γονίδιο υπεύθυνο για το μαύρο χρώμα

μ: γονίδιο υπεύθυνο για το καφέ χρώμα

μ': γονίδιο υπεύθυνο για το κανελί χρώμα

και την ακόλουθη σειρά επικράτειας  $M > \mu > \mu'$

Σύμφωνα με τον 1<sup>ο</sup> νόμο του Mendel τα αλληλόμορφα διαχωρίζονται κατα τη δημιουργία γαμετών και συνδυάζονται τυχαία για να προκύψει ζυγωτό, οπότε έχουμε την ακόλουθη διασταύρωση:

Mμ x μμ'

Γαμέτες: M, μ / μ, μ'

	M	μ
μ	Mμ	μμ
μ'	Mμ'	μμ'

Για το μήκος του τριχώματος έχουμε αναλογία απογόνων 3 με μακρύ:1 με κοντό. Από την αναλογία αυτή συμπεραίνουμε ότι οι γονείς είναι ετερόζυγοι και τα αλληλόμορφα έχουν σχέση επικρατούς

**ΔΙΟΝΥΣΙΟΥ ΣΟΛΩΜΟΥ & KAZANTZAKΗ, ΓΑΖΙ  
(απέναντι από το Δημαρχείο) Τηλ.: 2810-821883**

υπολειπόμενου με επικρατές το γονίδιο για το μακρύ τρίχωμα ( έστω A ) και υπολειπόμενο το γονίδιο για το κοντό ( έστω α ).

Aα x Aα

	A	α
A	AA	Aα
α	Aα	αα

Αφού οι ιδιότητες ελέγχονται από γονίδια που εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων η κληρονόμηση της μίας δεν εξαρτάται από την κληρονόμηση της άλλης.

**Γ2.** Σελ. 141 <<Τα βήματα παραγωγής ... καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης >>

**Γ3.** Οι αιμοσφαιρίνες HbA, HbF, HbA<sub>2</sub>, το ένζυμο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του αντιγόνου A και το ένζυμο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του αντιγόνου B ( ανάλογα και την ομάδα αίματος του ατόμου ).

**Γ4.** I) Αιμορροφιλία A, σε έλλειψη του παράγοντα VIII

II) Αιμορροφιλία B, σε έλλειψη του παράγοντα IX

III) Αλφισμός, σε έλλειψη, σε κάποιες περιπτώσεις, του ενζύμου που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή μελανίνης

IV) Φαινυλκετονουρία, σε έλλειψη του ενζύμου που μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη

V) Ανοσολογική ανεπάρκεια, σε έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA)

VI) Εμφύσημα, σε έλλειψη της α<sub>1</sub> – αντιθρυψίνης (AAT)

VII) Κυστική ίνωση, σε έλλειψη μιας πρωτεΐνης των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων

**ΔΙΟΝΥΣΙΟΥ ΣΟΛΩΜΟΥ & KAZANTZAKΗ, ΓΑΖΙ  
(απέναντι από το Δημαρχείο) Τηλ.: 2810-821883**

VIII) Διαβήτης, σε έλλειψη σε κάποιες περιπτώσεις της ορμόνης ινσουλίνης

IX) Β – θαλασσαιμία, σε έλλειψη σε κάποιες περιπτώσεις της αιμοσφαιρίνης Α ( HbA )

### **ΘΕΜΑ Δ**

**Δ1.** Η κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα του γονιδίου που δε μεταγράφεται. Σε αυτήν υπάρχει το κωδικόνιο έναρξης 5' ATG 3'. Ξεκινώντας από αυτό και με βήμα τριπλέτας ( αφού κάθε κωδικόνιο κωδικοποιεί 1 αμινοξύ ), συνεχώς ( χωρίς να παραλείπεται νουκλεοτίδιο ) και μη επικαλυπτόμενα ( κάθε νουκλεοτίδιο υπολογίζεται σε ένα μόνο κωδικόνιο ) καταλήγουμε σε κάποιο κωδικόνιο λήξης ( 5'TAA 3', 5' TGA 3'

ή 5' TAG 3' ) το οποίο δεν κωδικοποιεί αμινοξύ. Το mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας θα έχει ίδια αλληλουχία βάσεων με την κωδική αλυσίδα, με εξαίρεση την T που αντικαθίσταται με U, καθώς και ίδιο προσανατολισμό. Με βάση αυτά η κωδική αλυσίδα του γονιδίου A είναι η πάνω και του γονιδίου B η κάτω και τα mRNA είναι τα ακόλουθα:

mRNA γονιδίου A

5' GAGAGAUGCCUGAGGCCAUUUUAUUGACAUAAUGUA 3'

mRNA γονιδίου B

5' UGAUUGUGAUGCUCUCCUUUAGGACCUAACAUCAUCU 3'

Και στις δύο περιπτώσεις η μετάφραση των mRNA θα οδηγήσει σε πεπτίδια με 6 αμινοξέα.

**Δ2.** Κατά την αμοιβαία μετατόπιση έχουμε αλλαγή θέσεων μεταξύ δύο τμημάτων τα οποία προήλθαν από τη θραύση δύο χρωμοσωμάτων. Με δεδομένο ότι η σύνδεση τους θα γίνει με τη δημιουργία φωσφοδιεστερικών δεσμών, δηλαδή η ελεύθερη φωσφορική ομάδα που βρίσκεται στον 5' άνθρακα της δεοξυριβόζης ενός νουκλεοτιδίου μπορεί να ενωθεί με το ελεύθερο υδροξύλιο που βρίσκεται στον 3' άνθρακα κάποιου άλλου, οι πιθανές περιπτώσεις είναι:

**ΔΙΟΝΥΣΙΟΥ ΣΟΛΩΜΟΥ & KAZANTZAKΗ, ΓΑΖΙ  
(απέναντι από το Δημαρχείο) Τηλ.: 2810-821883**

Για το γονίδιο Α

5' AGATGTTAGGTCTAACAGAGGCATTTATTGACATAATGTA 3'

3' TCTACAATCCAGGATTCTCCGTAAAATAACTGTATTACAT 5'

ή

5' TAGGACCTAACATCTGAGGCATTTATTGACATAATGTA 3'

3' AATCCTGGATTGTAGACTCCGTAAAATAACTGTATTACAT 5'

Στην πρώτη περίπτωση εντοπίζουμε κωδικόνιο έναρξης πολύ νωρίτερα από το φυσιολογικό, αλλά με δεδομένο ότι το βήμα τριπλέτας έχει αλλάξει και δεν εντοπίζεται κωδικόνιο λήξης στο δοσμένο τμήμα, το πεπτίδιο δεν έχει ομοιότητες με το αρχικό. Στη δεύτερη περίπτωση υπάρχει κωδικόνιο έναρξης στό τέλος της αλληλουχίας που μας δίνεται οπότε θα έχουμε και πάλι ένα εντελώς διαφορετικό πεπτίδιο.

Για το γονίδιο Β

5' GAGAGATGCCTAACAGGAAGCATCACAAATCA 3'

3' CTCTCTACGGATTCCCTTCGTAGTGTAGT 5'

ή

5' AGGCATCTCTAACAGGAAGCATCACAAATCA 3'

3' TCCGTAGAGAGTTCCCTTCGTAGTGTAGT 5'

Στο γονίδιο αυτό δεν επηρεάζεται το κωδικόνιο έναρξης, προκύπτει όμως πεπτίδιο με μόλις τρία αμινοξέα καθώς εμφανίζεται κωδικόνιο λήξης. Το πεπτίδιο αυτό πιθανότατα δε θα είναι λειτουργικό.

**Δ3.** Η αμοιβαία μετατόπιση έγινε στο ζυγωτό άρα εμφανίζεται σε όλα τα σωματικά κύτταρα του ατόμου. Κατα τη δημιουργία γαμετών προκύπτουν απλοειδή κύτταρα τα οποία φέρουν φυσιολογικά ένα μόνο χρωμόσωμα από το κάθε ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων, μέσω της μειωτικής διαίρεσης. Αν συμβολίσουμε με Α το φυσιολογικό χρωμόσωμα που φέρει το γονίδιο Α, με α το ομόλογό του που φέρει τη μετατόπιση, με Β το φυσιολογικό χρωμόσωμα που φέρει το γονίδιο Β και με β το ομόλογό του με τη μετατόπιση, το άτομο αυτό θα έχει

**ΔΙΟΝΥΣΙΟΥ ΣΟΛΩΜΟΥ & KAZANTZAKΗ, ΓΑΖΙ**  
**(απέναντι από το Δημαρχείο) Τηλ.: 2810-821883**

γονότυπο ΑαΒβ. Με δεδομένο ότι ισχύουν οι 2 νόμοι του Mendel οι γαμέτες του ατόμου αυτού θα είναι: AB, Aβ, αB, αβ. Κατά τη διασταύρωση με φυσιολογικό γαμέτη AB, οι πιθανοί απόγονοι προκύπτουν στο ακόλουθο τετράγωνο Punnett.

	AB	Aβ	αB	αβ
AB	AABB	AABβ	AαBB	AαBβ

Η πιθανότητα να μην εμφανιστεί δομική ανωμαλία είναι  $\frac{1}{4}$  (AABB). Από τους υπόλοιπους 3 πιθανούς απογόνους, ο ένας (AABβ) θα έχει έλλειψη τμήματος του B χρωμοσώματος και τρεις φορές ένα τμήμα του A, ο δεύτερος (AαBB) θα έχει έλλειψη τμήματος του A χρωμοσώματος και τρεις φορές ένα τμήμα του B και ο τρίτος (AαBβ) αμοιβαία μετατόπιση.

#### Δ4.

- Μετάλλαξη στη θέση έναρξης αντιγραφής, οπότε το πλασμίδιο δε θα έχει τη δυνατότητα να αντιγραφεί.
- Μετάλλαξη στη θέση που αναγνωρίζει η συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση, οπότε δεν κόβεται πλέον το πλασμίδιο από αυτή.
- Μετάλλαξη σε οποιαδήποτε θέση η οποία οδηγεί σε δημιουργία μιας νέας θέσης που αναγνωρίζεται από την ενδονουκλεάση. Έτσι το πλασμίδιο θα κόβεται σε δύο σημεία και δε θα είναι κατάλληλος φορέας κλωνοποίησης.

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΠΑΠΑΔΑΚΗΣ ΓΙΩΡΓΟΣ

**ΔΙΟΝΥΣΙΟΥ ΣΟΛΩΜΟΥ & KAZANTZAKΗ, ΓΑΖΙ**  
 (απέναντι από το Δημαρχείο) Τηλ.: 2810-821883