

**ΘΕΜΑ Α**

- A1. γ
- A2. γ
- A3. β
- A4. γ
- A5. δ

**ΘΕΜΑ Β**

- B1. 1 → β
- 2 → γ
- 3 → β
- 4 → β
- 5 → α
- 6 → γ

**B2.**

α. Γενετικός κώδικας είναι ο κώδικας αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών.

β. Νουκλεόσωμα είναι η βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης και αποτελείται από 146 ζεύγη βάσεων DNA που είναι τυλιγμένα γύρω από ένα οκταμερές ιστονών ( πρωτεΐνες )

γ. Χαρτογράφηση είναι ο εντοπισμός της θέσης των γονιδίων στα χρωμοσώματα και ο προσδιορισμός της αλληλουχίας βάσεων του DNA στο γονιδίωμα.

**B3.** Στη δημιουργία γενετικής ποικιλομορφίας στους απογόνους των αμφιγονικά αναπαραγόμενων οργανισμών συμβάλλουν η μείωση με τον ανεξάρτητο συνδυασμό χρωμοσωμάτων και τους πιθανούς επιχιασμούς, η γονιμοποίηση και οι μεταλλάξεις.

Η γενετική ποικιλομορφία έχει μεγάλη σημασία για τη διαδικασία εξέλιξης τους καθώς κάποιοι συνδυασμοί γονιδίων είναι

επιτυχέστεροι από κάποιους άλλους και προσφέρουν μεγαλύτερες δυνατότητες επιβίωσης στον φορέα τους σε συγκεκριμένες περιβαλλοντικές συνθήκες. Ο μηχανισμός αυτός συμβάλλει στη διαδικασία της εξέλιξης, γιατί κάθε πληθυσμός περνά στις επόμενες γενιές τους πιο ευνοϊκούς συνδυασμούς γονιδίων και γνωρισμάτων.

**B4.** Στα πλαστίδια ανήκουν οι άχρωμοι αμυλοπλάστες που εντοπίζονται στα κύτταρα των ριζών των φυτών και είναι αποθήκες αμύλου και οι χρωμοπλάστες που περιέχουν χρωστικές και εντοπίζονται σε φύλλα. Καρπούς και άνθη.

## ΘΕΜΑ Γ

**Γ1.** Η εμφάνιση διαφορετικής εικόνας στους απογόνους των δύο φύλων στην  $F_2$  γενιά μας οδηγεί στο συμπέρασμα ότι κάποιο από τα γονίδια που ελέγχουν τα 2 ένζυμα είναι φυλοσύνδετο. Αφού τα γονίδια εδράζονται σε διαφορετικό ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων, το γονίδιο που ελέγχει τη σύνθεση του άλλου ενζύμου θα είναι αυτοσωμικό.

Έστω:  $A \rightarrow$  γονίδιο για σύνθεση  $E_1$

$\alpha \rightarrow$  γονίδιο για έλλειψη  $E_1$

$B \rightarrow$  γονίδιο για σύνθεση  $E_2$

$\beta \rightarrow$  γονίδιο για έλλειψη  $E_2$

- Αν το γονίδιο για το  $E_1$  είναι φυλοσύνδετο και για το  $E_2$  αυτοσωμικό έχουμε

P: θηλυκό με κίτρινο πτέρωμα x αρσενικό με κόκκινο πτέρωμα  
 $X^{\alpha}X^{\alpha}BB \times X^{\alpha}Y\beta\beta$

$F_1$ : θηλυκά  $X^{\alpha}X^{\alpha}B\beta$  ( πορτοκαλί πτέρωμα ) και αρσενικά  $X^{\alpha}YB\beta$  ( κίτρινο πτέρωμα )

Με βάση τα δεδομένα η περίπτωση αυτή **απορρίπτεται**.

- Αν το γονίδιο για το  $E_1$  είναι αυτοσωμικό και για το  $E_2$  φυλοσύνδετο έχουμε

P: θηλυκό με κίτρινο πτέρωμα x αρσενικό με κόκκινο πτέρωμα  
 $\alpha\alpha X^B X^B \times AAX^{\beta} Y$

$F_1$ : θηλυκά  $A\alpha X^B X^B$  ( πορτοκαλί πτέρωμα ) και αρσενικά  $A\alpha X^{\beta} Y$  ( πορτοκαλί πτέρωμα )

Διασταύρωση ατόμων της F<sub>1</sub>  
 $AaX^BX^b \times AaX^BY$

	$AX^B$	$AX^b$	$aX^B$	$aX^b$
$AX^B$	$AA X^B X^B$	$AA X^B X^b$	$Aa X^B X^B$	$Aa X^B X^b$
$aX^B$	$Aa X^B X^B$	$Aa X^B X^b$	$aa X^B X^B$	$aa X^B X^b$
$AY$	$AA X^B Y$	$AA X^b Y$	$Aa X^B Y$	$Aa X^b Y$
$aY$	$Aa X^B Y$	$Aa X^b Y$	$aa X^B Y$	$aa X^b Y$

Προκύπτουν στην F<sub>2</sub> γενιά οι εξής απόγονοι  
 Θηλυκά: πορτοκαλί ( $A\_X^BX^-$ ) και κίτρινοι ( $aaX^BX^-$ ) σε αναλογία 3:1

Αρσενικά: πορτοκαλί ( $A\_X^BY$ ), κόκκινοι ( $A\_X^bY$ ), κίτρινοι ( $aaX^BY$ ) και λευκοί ( $aaX^bY$ ) σε αναλογία 3:3:1:1.

Οι απόγονοι αυτοί ταιριάζουν με τα δεδομένα, οπότε η περίπτωση γίνεται **δεκτή**.

**Γ2.** P :  $aaX^BX^B \times AA X^bY$   
 F<sub>1</sub> :  $AaX^BX^b, AaX^bY$

**Γ3.** Μη αναμενόμενο φαινότυπο έχουν τα άτομα **II4 και III1**. Με βάση το δέντρο η ασθενής γυναίκα I2 θα έχει γονότυπο  $X^aX^a$  και όλοι οι αρσενικοί απόγονοί της θα έπρεπε να πάσχουν και να έχουν γονότυπο  $X^aY$  κάτι που δεν ισχύει για τον II4.

Αντίστοιχα ο υγιής άνδρας II3 θα έχει γονότυπο  $X^AY$  και θα κληροδοτήσει φυσιολογικά σε όλες τις κόρες του  $X^A$ . Έτσι όλες οι κόρες του θα ήταν υγιείς, κάτι που δεν ισχύει για την III1.

**Γ4.** Στα μεταφασικά χρωμοσώματα το DNA είναι διπλασιασμένο και κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από 2 αδελφές χρωματίδες.

Ο ανιχνευτής A υβριδοποιεί το κεντρομερίδιο του μεταφασικού χρωμοσώματος X. Στο άτομο II4 αυτός υβριδοποιεί 2 φορές, παρότι το άτομο είναι αρσενικό, οπότε θα έχει σύνδρομο Klinefelter (τρισωμία  $XXY$ ) και αφού δεν πάσχει θα έχει γονότυπο  $X^AX^aY$ . Αυτό επιβεβαιώνεται και από τον αριθμό υβριδοποιήσεων του ανιχνευτή B στο παθολογικό γονίδιο.

Στο άτομο III1 ο ανιχνευτής A υβριδοποιεί 2 φορές, οπότε το άτομο αυτό έχει 2 X χρωμοσώματα, ενώ ο B υβριδοποιεί 2 φορές οπότε το παθολογικό γονίδιο υπάρχει 1 φορά. Αφού το άτομο είναι ασθενές

συμπεραίνουμε ότι δεν έχει φυσιολογικό γονίδιο. Ένας πιθανός γονότυπος είναι  $X^aX^-$  και το άτομο έχει έλλειψη τμήματος του ενός X χρωμοσώματος ( δομική ανωμαλία ).

**Γ5.** Για να προκύψει το άτομο II4 έχει συμβεί μη διαχωρισμός φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά τη δημιουργία σπερματοζωαρίου. Έτσι προέκυψε γαμέτης με  $X^AY$  φυλετικά χρωμοσώματα που γονιμοποιεί φυσιολογικό ωάριο με  $X^a$  φυλετικό χρωμόσωμα.

Για να προκύψει το άτομο III1 συνέβη θραύση στο πατρικής προέλευσης X χρωμόσωμα και το τμήμα που έφερε το γονίδιο A χάθηκε.

## ΘΕΜΑ Δ

### Δ1

- α) οι προσανατολισμοί της αλυσίδας I είναι  $5 \rightarrow 3$  και της II είναι  $3 \leftarrow 5$   
 β) κωδική αλυσίδα για το γονίδιο A ( που κωδικοποιεί τον μεταγραφικό παράγοντα ) είναι η I  
 κωδική αλυσίδα για το γονίδιο B ( που κωδικοποιεί το πενταπεπτίδιο με την φαρμακευτική δράση ) είναι η II  
 γ) το ασυνεχές γονίδιο είναι το B

**Δ2.** Μετά την αναστροφή και περιστροφή του τμήματος (απαραίτητη η περιστροφή για την δημιουργία 3' 5' φωσφοδιεστερικού δεσμού κατά την επανένωσή του ) το γονίδιο B που κωδικοποιεί το πενταπεπτίδιο με την φαρμακευτική δράση βρίσκεται με το 5' άκρο της κωδικής του αλυσίδας στον υποκινητή του γονιδίου A, ενώ το γονίδιο A που κωδικοποιεί τον μεταγραφικό παράγοντα βρίσκεται με το 5' άκρο της κωδικής του μπροστά από τον υποκινητή του γονιδίου B.

ΥΑ 5' CCGGCTGCAGATG TTT CTAAAAGGGGTTTCATTAACGAATTCCCGGG YB 3'

3' GGCCGACGTCTACCAAAGATTTTCCCAAGTAATTGCTTAAGGGCCC 5'

Οι υποκινητές είναι αλληλουχίες DNA που βρίσκονται πριν από κάθε γονίδιο στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς όπου εκεί συνδέεται το κύριο ένζυμο της μεταγραφής η RNA πολυμεράση με την βοήθεια του κατάλληλου συνδυασμού μεταγραφικών παραγόντων, ώστε να αρχίσει την μεταγραφή του γονιδίου με προσανατολισμό  $5 \rightarrow 3$ . Συνεπώς βρίσκεται στο 5' άκρο της κωδικής (μη μεταγραφόμενης) και

στο 3 άκρο της μη κωδικής αλυσίδας (μεταγραφόμενης)  
 Κατά την μεταγραφή η RNA πολυμεράση στην αρχή του γονιδίου ξετυλίγει την διπλή έλικα στην περιοχή του γονιδίου και αρχίζει να μεταγράφει την μη κωδική τοποθετώντας απέναντι της συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια με προσανατολισμό 5→3.  
 Με βάση τα παραπάνω η μεταγραφή και του γονιδίου B μετά την αναστροφή θα γίνεται κανονικά και θα ξεκινήσει μετά την πρόσδεση της RNA πολυμεράσης στον υποκινητή A.  
 Αντίθετα το γονίδιο A για τον μεταγραφικό παράγοντα δε θα μεταγραφεί καθώς για να εκφραστεί απαιτείται η παρουσία του μεταγραφικού παράγοντα για να προσδεθεί σωστά η RNA πολυμεράση στον υποκινητή B

**Δ3.** Για την ενσωμάτωση του γονιδίου B στο πλασμίδιο ώστε να εκφραστεί και να παραχθεί η φαρμακευτική πρωτεΐνη θα χρησιμοποιηθούν οι περιοριστικές I και II. Το γονίδιο B έχει αλληλουχία αναγνώρισης της ΠΕI από την πλευρά του 5 άκρου της κωδικής του αλυσίδας και αλληλουχία αναγνώρισης της ΠΕ II στο 3' άκρο της κωδικής του αλυσίδας.

Στο πλασμίδιο οι αλληλουχίες αναγνώρισης των ΠΕ I και ΠΕ II βρίσκονται πάνω στο γονίδιο gfp. Η ΠΕ I κόβει δίπλα στον υποκινητή του γονιδίου gfp ενώ η ΠΕ II στην αντίθετη πλευρά του. Το γονίδιο B έτσι θα μπορεί να ενσωματωθεί με το 5 άκρο της κωδικής του στον υποκινητή, απαραίτητο για την σωστή έκφρασή του.

Το γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη είναι ανέπαφο, έτσι τα μετασχηματισμένα βακτήρια (με ανασυνδυασμένα και μη πλασμίδια) θα επιβιώνουν σε περιβάλλον με αμπικιλίνη. Τα μετασχηματισμένα βακτήρια με μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια θα σχηματίζουν πράσινες αποικίες όταν εκτεθούν σε υπεριώδη ακτινοβολία αφού σε αυτά είναι ανέπαφο το γονίδιο gfp και θα εκφράζεται, ενώ τα μετασχηματισμένα βακτήρια με ανασυνδυασμένα πλασμίδια που δεν έχουν ακέραιο το γονίδιο gfp λόγω της ενσωμάτωσης του γονιδίου B θα σχηματίζουν λευκές αποικίες.

**Δ4.** Το γονίδιο B είναι ασυνεχές γονίδιο δηλαδή ανάμεσα στις αλληλουχίες που μεταγράφονται και μεταφράζονται σε αμινοξέα (εξώνια) υπάρχουν αλληλουχίες που μεταγράφονται αλλά δεν

μεταφράζονται (εσώνια). Με την μεταγραφή δημιουργείται ένα πρόδρομο mRNA που περιέχει και τα εσώνια και τα εξώνια. Μετα την μεταγραφή πρέπει να γίνει η ωρίμανση κατά την οποία αποκόβονται τα εσώνια και συρράφονται τα εξώνια.

Έτσι δημιουργείται το ώριμο mRNA που έχει μόνο τα εξώνια και τους 5 και 3 αμετάφραστες περιοχές. Τα βακτήρια δεν διαθέτουν μηχανισμούς ωρίμανσης. Έτσι στα ριβοσώματα του βακτηρίου θα μεταφραστεί το πρόδρομο mRNA με αποτέλεσμα να δημιουργηθεί διαφορετική αλληλουχία αμινοξέων και το πεπτίδιο δεν θα είναι λειτουργικό.

*Επιμέλεια*

*Παπαδάκης Γιώργος*

*Βιολόγος Φροντιστηρίου Κύκλος*