

1ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Εξεταζόμενη ύλη: **Χημική σύσταση του κυττάρου – Κύτταρο: Η θεμελιώδης μονάδα ζωής – Μεταβολισμός – Γενετική**

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό 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 πρόταση.

A1. Τα κύτταρα που προκύπτουν από τη μείωση II:

- α.** Είναι διπλοειδή.
- β.** Έχουν μία χρωματίδα από κάθε χρωμόσωμα.
- γ.** Έχουν ένα χρωμόσωμα από κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων.
- δ.** Έχουν μία χρωματίδα από κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων.

A2. Τα πλαστίδια που περιέχουν χρωστικές και βρίσκονται στα άνθη, στα φύλλα και στους καρπούς είναι οι:

- α.** Χλωροπλάστες.
- β.** Αμυλοπλάστες.
- γ.** Χρωμοπλάστες.
- δ.** Όλα όσα αναφέρονται στα α., β. και γ.

A3. Σε ένα φυτικό κύτταρο ρίζας βελανιδιάς, DNA υπάρχει μόνο:

- α.** Στον πυρήνα, στα μιτοχόνδρια και στους χλωροπλάστες.
- β.** Στα ριβοσώματα και στους χλωροπλάστες.
- γ.** Στον πυρήνα.
- δ.** Στον πυρήνα και στα μιτοχόνδρια.

A4. Η πτυχωτή μορφή μιας πρωτεΐνης αποτελεί:

- α.** Την πρωτοταγή δομή της.
- β.** Τη δευτεροταγή δομή της.
- γ.** Την τριτοταγή δομή της.
- δ.** Την τεταρτοταγή δομή της.

A5. Τα χιάσματα συμβαίνουν κατά:

- α.** Την πρόφαση I.
- β.** Την ανάφαση I.
- γ.** Την πρόφαση II.
- δ.** Τη μετάφαση II.

Μονάδες $5 \times 5 = 25$

ΘΕΜΑ Β

B1. Να σημειώσετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της κάθε πρότασης και δίπλα να σημειώσετε τη λέξη **ΣΩΣΤΟ** για όσες είναι σωστές και τη λέξη **ΛΑΘΟΣ** για όσες είναι λανθασμένες.

- i. Η απώλεια της τριτοταγούς δομής μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας, λόγω έκθεσης σε υψηλή θερμοκρασία, είναι παροδική.
- ii. Η μίτωση και η μείωση διαφέρουν ως προς τον αριθμό των χρωματίδων ανά χρωμόσωμα στην πρόφαση και πρόφαση Ι, αντίστοιχα.
- iii. Τα προκαρυωτικά κύτταρα περιλαμβάνουν μόνο μονοκύτταρους οργανισμούς.
- iv. Με μίτωση πραγματοποιείται η μονογονική αναπαραγωγή μόνο των μονοκύτταρων ευκαρυωτικών οργανισμών.
- v. Το ένζυμο που καταλύει τη διάσπαση του υπεροξειδίου του υδρογόνου είναι η καταλάση.

Μονάδες 5

B2. Να αντιστοιχίσετε σωστά τον αριθμό καθεμίας από τις έννοιες της Στήλης Ι με το γράμμα Α, Β ή Γ της Στήλης ΙΙ.

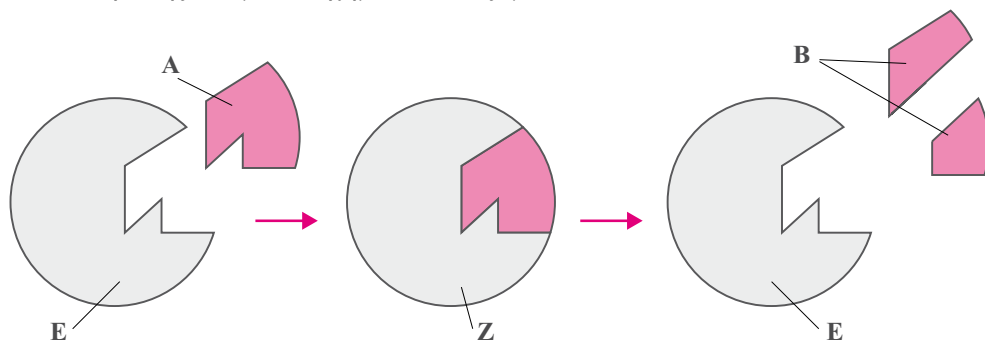
ΣΤΗΛΗ Ι	ΣΤΗΛΗ ΙΙ
1. Αμυλοπλάστες	Α.
2. Ριβοσώματα	Μόνο φυτικό κύτταρο
3. Πυρηνίσκος	Β.
4. Κεντροσωμάτιο	Μόνο ζωικό κύτταρο
5. Μιτοχόνδρια	Γ.
6. Φραγμοπλάστης	Και φυτικό και ζωικό κύτταρο
7. Περιφερικός δακτύλιος	

Μονάδες 7

B3. Να αναφέρετε τις περιοχές/δομές ενός κυττάρου φύλλου πλάτανου στις οποίες γίνεται πρωτεϊνοσύνθεση.

Μονάδες 4

- B4.** Στην παρακάτω εικόνα περιγράφεται σχηματικά μια ενζυμική αντίδραση, στην οποία με το σχήμα Α απεικονίζεται το υπόστρωμα, με το Β τα προϊόντα της αντίδρασης και με το σχήμα Ε το ένζυμο.



Να εξηγήσετε τι απεικονίζεται με το σχήμα Ζ.

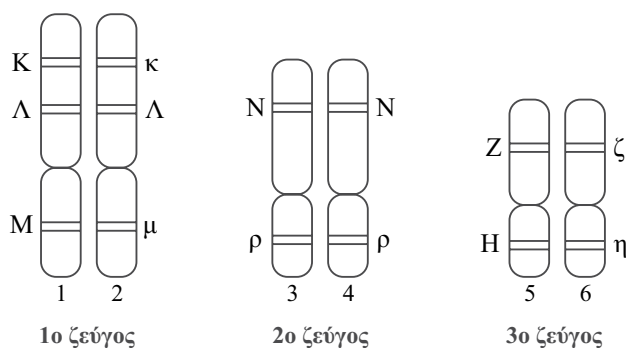
Μονάδες 3

- B5.** Αν το σχήμα Α αντιπροσωπεύει άμυλο, να εξηγήσετε πώς ονομάζεται το ένζυμο Ε και αν είναι ενδοκυτταρικό ή εξωκυτταρικό ένζυμο.

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Γ

Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζονται 3 ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων ενός κυττάρου διπλοειδούς οργανισμού το οποίο υφίσταται μείωση καθώς και ορισμένες γενετικές θέσεις με τα γονίδια που σημειώνονται με τα γράμματα Κ, κ έως Η, η:



Γ1. Να γράψετε τα γονίδια που ελέγχουν γνωρίσματα με τον ίδιο τρόπο.

Μονάδες 3

Γ2. Ποιοι είναι όλοι οι δυνατοί συνδυασμοί χρωμοσωμάτων και γονιδίων που θα περιέχουν οι γαμέτες που θα προκύψουν; Για την απάντησή σας να χρησιμοποιήσετε τους αριθμούς (1, 2, 3, 4, 5 και 6) των χρωμοσωμάτων και τα αντίστοιχα γράμματα με τα οποία σημειώνονται τα γονίδια. (Να θεωρήσετε ότι δεν συμβαίνει επιχiasμός.)

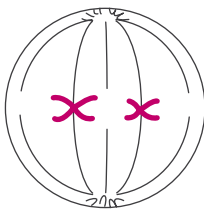
Μονάδες 8

Γ3. Αν κατά τη μείωση συμβεί επιχiasμός στο 1ο ζεύγος μεταξύ των γονιδίων M και m πόσοι και ποιοι θα είναι όλοι οι δυνατοί συνδυασμοί γονιδίων που θα υπάρχουν στους διαφορετικούς γαμέτες που θα προκύψουν;

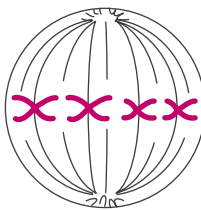
Μονάδες 14

ΘΕΜΑ Δ

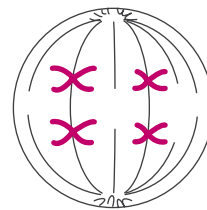
Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζονται τρία κύτταρα Α, Β, Γ του ίδιου ευκαρυωτικού οργανισμού τα οποία διαιρούνται.



Κύτταρο Α



Κύτταρο Β



Κύτταρο Γ

Δ1. Να εξηγήσετε αν τα κύτταρα αυτά ανήκουν σε ζωικό ή φυτικό οργανισμό (2 μονάδες). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (4 μονάδες).

Μονάδες 6

Δ2. Να προσδιορίσετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, ποιο ή ποια κύτταρα διαιρούνται με μίτωση και ποιο ή ποια κύτταρα με μείωση.

Μονάδες 6

Δ3. Να ονομάσετε το στάδιο της κυτταρικής διαίρεσης όπου βρίσκεται το καθένα κύτταρο (3 μονάδες). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (6 μονάδες).

Μονάδες 9

Δ4. Να εξηγήσετε ποιο ή ποια από τα παραπάνω κύτταρα του οργανισμού είναι απλοειδή και ποιο ή ποια είναι διπλοειδή.

Μονάδες 4

2ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Εξεταζόμενη ύλη: **Γενετική – Το γενετικό υλικό – Αντιγραφή, έκφραση και ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας**

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό 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 πρόταση.

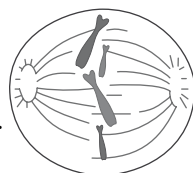
A1. Το κύτταρο του διπλανού σχήματος είναι:

α. Προκαρυωτικό.

β. Φυτικό.

γ. Ζωικό.

δ. Είτε φυτικό είτε ζωικό.



A2. Η μονάδα της γενετικής πληροφορίας ονομάζεται:

α. Γονιδίωμα.

β. Γονίδιο.

γ. Γενετικό υλικό.

δ. Γαμέτης.

A3. Σε φυσιολογικό σωματικό κύτταρο φυτικού διπλοειδούς οργανισμού κατά το τέλος της ανάφασης της μίτωσης περιέχονται:

α. 14 χρωμοσώματα.

β. 28 χρωμοσώματα.

γ. 14 δίκλωνα γραμμικά μόρια DNA.

δ. 2 κεντροσώματα στο κυτταρόπλασμά του.

A4. Εάν στη μία αλυσίδα ενός μορίου DNA ισχύει ότι $(A+T)/(C+G) = 3/7$, για τη συμπληρωματική αλυσίδα του μορίου θα ισχύει:

α. $(A+T)/(C+G) = 1$.

β. $(A+T)/(C+G) = 1/2$.

γ. $(A+T)/(C+G) = 7/3$.

δ. $(A+T)/(C+G) = 3/7$.

A5. Η απεικόνιση του μορίου DNA με τη μορφή της διπλής έλικας έγινε:

α. Με ακτίνες X.

β. Με γ-ακτινοβολία.

γ. Με υπεριώδη ακτινοβολία.

δ. Με υπέρυθη ακτινοβολία.

Μονάδες $5 \times 5 = 25$

ΘΕΜΑ Β

B1. Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμίας από τις βιολογικές έννοιες της Στήλης I και δίπλα το γράμμα των εννοιών της Στήλης II με τις οποίες σχετίζονται ή στις οποίες μπορούν να συμμετάσχουν. Από τη Στήλη II περισεύει μία έννοια.

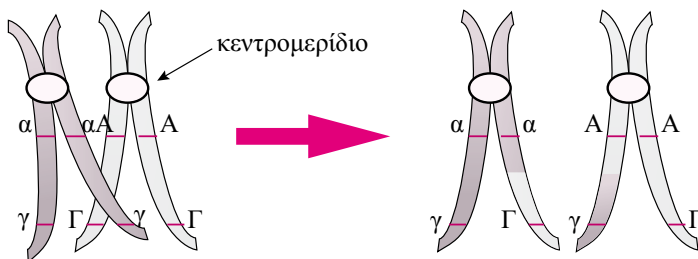
ΣΤΗΛΗ I	ΣΤΗΛΗ II
1. Σύναψη ομολόγων	A. Άτρακτος
2. Φραγμοπλάστης	B. Τελόφαση
3. Διαχωρισμός ομολόγων	Γ. Πρόφαση I
4. Μικροσωληνίσκοι	Δ. Πρόφαση II
5. Σπάσιμο κεντρομεριδίου	E. Ανάφαση I
	Στ. Ανάφαση II

Μονάδες 5

B2. Δύο κύτταρα που ανήκουν σε δύο ανώτερους ζωικούς οργανισμούς διαφορετικών ειδών διαθέτουν κάποια γονίδια του πυρηνικού DNA τους τα οποία έχουν την ίδια αλληλουχία νουκλεοτιδίων, αλλά παράγουν διαφορετικές πρωτεΐνες. Να εξηγήσετε πώς μπορεί να ερμηνευτεί το «παράδοξο» αυτό.

Μονάδες 6

B3. Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζονται δύο φαινόμενα που παρατηρούνται μεταξύ των ομολόγων χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια της πρόφασης της πρώτης μειωτικής διαίρεσης και συμβάλλουν στη γενετική ποικιλότητα των οργανισμών που αναπαράγονται αμφιγονικά.



Να ονομάσετε και να περιγράψετε τα φαινόμενα που απεικονίζονται στο προηγούμενο σχήμα.

Μονάδες 6

B4. Να εξηγήσετε αν γιαγιά και εγγονός έχουν, σε κάθε περίπτωση, το ίδιο μιτοχονδριακό DNA.

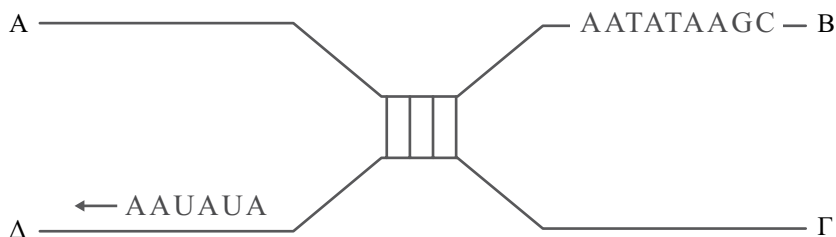
Μονάδες 4

B5. Να αναφέρετε τις λειτουργίες που επιτελούνται με την κυτταρική διαίρεση.

Μονάδες 4

ΘΕΜΑ Γ

Το παρακάτω σχήμα απεικονίζει δύο διχάλες αντιγραφής που βρίσκονται σε διαδοχικές θηλιές. Τα σημεία Α – Δ και Β – Γ είναι οι θέσεις έναρξης της αντιγραφής της αριστερής και δεξιάς θηλιάς αντίστοιχα. Στο σχήμα απεικονίζονται επίσης μια αλληλουχία 9 νουκλεοτιδίων της μητρικής αλυσίδας στη δεξιά διχάλα και το πρωταρχικό τμήμα AAUAUA που δημιουργήθηκε κατά την αντιγραφή της κάτω μητρικής αλυσίδας της αριστερής διχάλας.



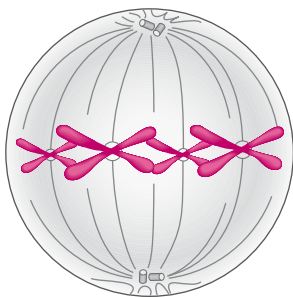
Γ1. Να αντιστοιχίσετε τα γράμματα Α, Β, Γ και Δ με τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων (2 μονάδες) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (4 μονάδες).

Μονάδες 6

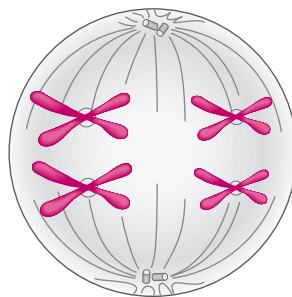
Γ2. Να γράψετε το πρωταρχικό τμήμα μήκους 6 νουκλεοτιδίων που δημιουργήθηκε στη θέση έναρξης της αντιγραφής της δεξιάς διχάλας, σημειώνοντας τα 5' και 3' άκρα του.

Μονάδες 4

- Γ3.** Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζονται τα κύτταρα Α και Β δύο διαφορετικών οργανισμών, σε κάποιο στάδιο της μειωτικής διαίρεσης που πραγματοποιεί το καθένα από αυτά.



Κύτταρο Α



Κύτταρο Β

Να αναφέρετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, το στάδιο της μειωτικής διαίρεσης στο οποίο βρίσκεται το καθένα από τα κύτταρα Α και Β.

Μονάδες 6

- Γ4.** Να προσδιορίσετε ποιος είναι ο διπλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων του οργανισμού από τον οποίο προέρχεται το καθένα από τα κύτταρα Α και Β (2 μονάδες) και να αναφέρετε τον αριθμό των χρωμοσωμάτων που θα έχει το κάθε τελικό κύτταρο που θα προκύψει από αυτά, μετά την ολοκλήρωση της 1ης και της 2ης μειωτικής διαίρεσης (2 μονάδες).

Μονάδες 4

- Γ5.** Αν το νουκλεοτίδιο Χ σε ένα δίκλωνο γραμμικό μόριο DNA σχηματίζει συνολικά 5 χημικούς δεσμούς, ενώ το νουκλεοτίδιο Υ σχηματίζει συνολικά 3 χημικούς δεσμούς, να εξηγήσετε για το καθένα τη θέση του στο μόριο καθώς και την αζωτούχο βάση που μπορεί να φέρει.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Δ

Σε μία από τις μεθόδους που έχουν στη διάθεσή τους οι ερευνητές για να βρίσκουν την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων σε τμήματα DNA χρησιμοποιούν, μαζί με όλα τα απαραίτητα μόρια και υλικά για τη σύνθεση αλυσίδων DNA στον δοκιμαστικό σωλήνα, ιχνηθετημένα διδεοξυριβονουκλεοτίδια, τα οποία διαφέρουν από τα δεοξυ-

ριβονουκλεοτίδια, επειδή έχουν στον 3' άνθρακα της δεοξυριβόζης υδρογόνο ($-H$) αντί υδροξυλίου ($-OH$) και έτσι σταματά η επιμήκυνση της αλυσίδας DNA, όταν ενσωματώνονται τυχαία στην αναπτυσσόμενη αλυσίδα DNA.

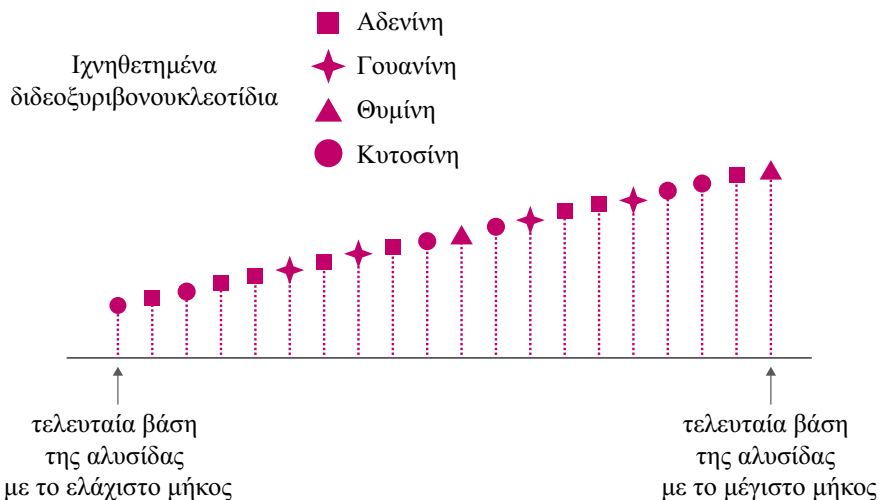
Δ1. Να εξηγήσετε γιατί σταματά η επιμήκυνση της αναπτυσσόμενης αλυσίδας DNA, όταν αντί για δεοξυριβονουκλεοτίδιο ενσωματώνεται διδεοξυριβονουκλεοτίδιο.

Μονάδες 5

Οι ερευνητές θέλοντας να εντοπίσουν την αλληλουχία νουκλεοτιδίων μιας αλυσίδας DNA που προέκυψε από την αποδιάταξη μορίων cDNA βιβλιοθήκης προχωρούν στην εξής διαδικασία:

Επωάζουν την αλυσίδα DNA που έχουν στη διάθεσή τους, η οποία θα χρησιμοποιηθεί ως καλούπι, σε δοκιμαστικό σωλήνα που περιέχει όλα τα απαραίτητα υλικά για τη σύνθεση DNA, δηλαδή το πρωταρχικό τμήμα 5'-TCAC-3', που σχηματίζει ζεύγη βάσεων με το άκρο της αλυσίδας, DNA πολυμεράση, δεοξυριβονουκλεοτίδια A, T, C και G καθώς και τα ιχνηθετημένα διδεοξυριβονουκλεοτίδια A, T, C και G, των οποίων η τυχαία ενσωμάτωση στην αναπτυσσόμενη αλυσίδα δημιουργεί τμήματα DNA ποικίλου μήκους.

Η όλη πειραματική διαδικασία καταλήγει στη δημιουργία 20 τμημάτων DNA, στο άκρο των οποίων είναι τοποθετημένο το αντίστοιχο ιχνηθετημένο διδεοξυριβονουκλεοτίδιο. Μετά την επεξεργασία με κατάλληλο ανιχνευτή και εκτύπωση των αποτελεσμάτων προκύπτει η ακόλουθη εικόνα (εδώ δίνεται σχηματικά, σε απλοποιημένη μορφή).



Δ2. Να γράψετε το άκρο, μήκους 4 νουκλεοτιδίων, της αλυσίδας DNA που χρησιμοποιείται ως καλούπι καθώς και τα 3' και 5' άκρα του.

Μονάδες 4

Δ3. Να γράψετε ολόκληρη την αλληλουχία νουκλεοτιδίων της αλυσίδας DNA που χρησιμοποιήθηκε ως καλούπι καθώς και τα 3' και 5' άκρα της.

Μονάδες 8

Δ4. Το δίκλωνο μόριο της cDNA βιβλιοθήκης στο οποίο ανήκει η αλυσίδα που χρησιμοποιήθηκε ως καλούπι μεταγράφεται *in vitro*. Να γράψετε το mRNA που θα προκύψει καθώς και τα 3' και 5' άκρα του.

Μονάδες 8

3ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Εξεταζόμενη ύλη: **Η Τεχνολογία του Ανασυνδυασμένου DNA – Μενδελική κληρονομικότητα – Μεταλλάξεις**

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό 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 πρόταση.

- A1.** Δύο γονείς φορείς του ίδιου θνησιγόνου γονιδίου αποκτούν απόγονο. Η πιθανότητα ο απόγονος αυτός να είναι φορέας του θνησιγόνου γονιδίου είναι:
- α.** 1/4. **β.** 1/3. **γ.** 1/2. **δ.** 2/3.
- A2.** Σε κομμάτι δίκλωνου DNA, που σχηματίστηκε με τη δράση της *EcoRI*, ανιχνεύτηκαν 150 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί. Τα νουκλεοτίδια σε αυτό το κομμάτι DNA είναι:
- α.** 152. **β.** 150. **γ.** 148. **δ.** 151.
- A3.** Γονίδια των μεταγραφικών παραγόντων που συμμετέχουν στη μεταγραφή των γονιδίων των tRNA ευκαρυωτικού οργανισμού μπορούν να εντοπιστούν:
- α.** Μόνο σε γονιδιωματική βιβλιοθήκη συγκεκριμένου κυτταρικού τύπου.
β. Μόνο σε cDNA βιβλιοθήκη συγκεκριμένου κυτταρικού τύπου.
γ. Σε cDNA βιβλιοθήκη οποιουδήποτε σωματικού κυττάρου.
δ. Σε γονιδιωματική βιβλιοθήκη οποιουδήποτε σωματικού κυττάρου, αλλά όχι στην αντίστοιχη cDNA βιβλιοθήκη.
- A4.** Για ένα άτομο με τρισωμία XYX ισχύει ότι:
- α.** Έχει 3 φυλετικά χρωμοσώματα διαφορετικής αλληλουχίας βάσεων.
β. Στη μετάφαση έχει 176 βραχίονες αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων.
γ. Έχει 6 μόρια DNA στα φυλετικά του χρωμοσώματα, στην αρχή της μεσόφασης.
δ. Μπορεί να δημιουργηθεί από γονιμοποίηση ανευπλοειδικού γαμέτη που προέκυψε από μη διαχωρισμό στην 1η μειωτική διαίρεση του πατέρα.

A5. Δεν μπορεί να οδηγήσει σε σιωπηλή μετάλλαξη η αντικατάσταση βάσης που συμβαίνει στο κωδικόνιο το οποίο κωδικοποιεί το αμινοξύ:

α. Φαινυλαλανίνη.

β. Ισολευκίνη.

γ. Τρυπτοφάνη.

δ. Αργινίνη.

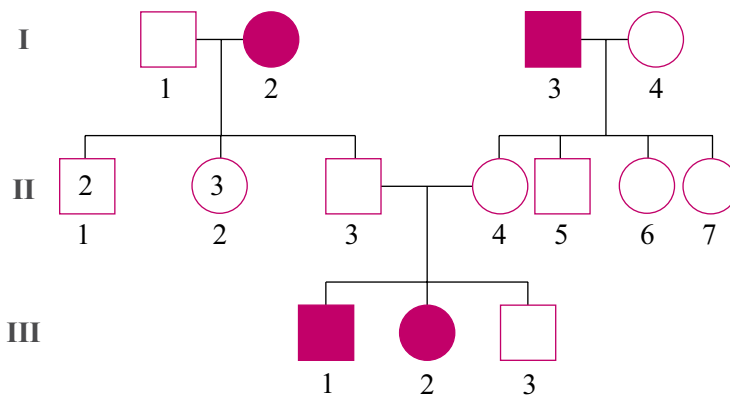
Μονάδες $5 \times 5 = 25$

ΘΕΜΑ Β

B1. Να αναφέρετε τα πλεονεκτήματα του μωσχομπίζελου (*Pisum sativum*), που χρησιμοποίησε ο Mendel και συνέβαλαν στην επιτυχία των πειραμάτων του.

Μονάδες 6

B2. Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο απεικονίζει τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται μια ασθένεια στα μέλη μιας οικογένειας.



Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονομικότητας της ασθένειας (2 μονάδες) και να αναφέρετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων I1, I3, II3 και III3 (4 μονάδες).

Μονάδες 6

B3. Το πρώτο, από 3 συνολικά εξόνια του γονιδίου για τη β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης HbA, χωρίς την 5' αμετάφραστη περιοχή, αποτελείται από 92 ζεύγη νουκλεοτιδίων. Να εξηγήσετε πόσα αμινοξέα κωδικοποιούνται από το πρώτο εξόνιο.

Μονάδες 4

B4. Να αναφέρετε τι ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα (2 μονάδες) και τι θνησιγόνα γονίδια (2 μονάδες).

Μονάδες 4

B5. Η βινκριστίνη είναι ένα πολύπλοκο οργανικό μόριο με χημικό τύπο $C_{46}H_{56}N_4O_{10}$ που απομονώνεται από το φυτό *Catharanthus roseus*. Αναστέλλει τη συγκρότηση των μικροσωληνίσκων στα κύτταρα και γι' αυτό χρησιμοποιείται ως σημαντικό χημειοθεραπευτικό σκεύασμα. Να εξηγήσετε πώς η διαταραχή της συναρμολόγησης των μικροσωληνίσκων μπορεί να εμποδίσει την ανάπτυξη καρκινικών κυττάρων.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Γ

Κατά την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης από ανθρώπινο ηπατικό κύτταρο, πραγματοποιείται σύνθεση cDNA αλυσίδας μέσω αντίστροφης μεταγραφής.

Η παρακάτω αλληλουχία νουκλεοτιδίων αποτελεί τμήμα του cDNA που περιλαμβάνει την αλληλουχία των πρώτων 20 νουκλεοτιδίων του:

TATCGCTATGCAAAGCCTGA...

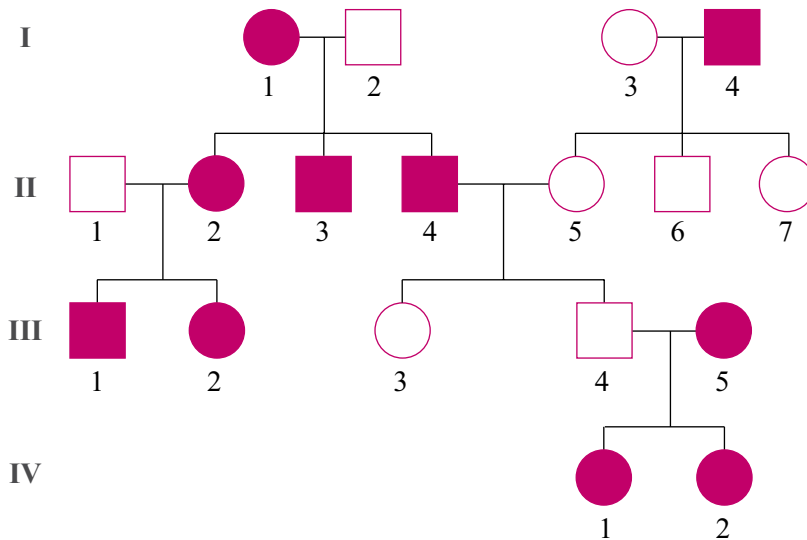
Γ1. Να γράψετε την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων του αντίστοιχου τμήματος του mRNA που χρησιμοποιήθηκε ως καλούπι για τη σύνθεση του cDNA.

Μονάδες 3

Γ2. Να αναφέρετε τον αριθμό των αμινοξέων που πιθανόν κωδικοποιεί το συγκεκριμένο τμήμα cDNA.

Μονάδες 6

Γ3. Στο επόμενο γενεαλογικό δένδρο απεικονίζεται η κληρονομικότητα μιας σπάνιας πάθησης, η οποία διαπιστώθηκε ότι δεν οφείλεται σε αυτοσωμικό γονίδιο και από την οποία πάσχουν τα άτομα που αντιστοιχούν στα χρωματισμένα σύμβολα.



Να αιτιολογήσετε γιατί η ασθένεια δεν οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο (4 μονάδες) και να προσδιορίσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια (2 μονάδες).

Μονάδες 6

- Γ4.** Δίνεται η αλληλουχία του ανθρώπινου γονιδίου που εκφράζεται στα ηπατικά κύτταρα και κωδικοποιεί ένζυμο.

3' AAAACGAATTTGGGTCTATCCTTTGATACTAGAGTGTATGA 5'
5' TTTTGCTTAAACCCAGATAGGAAACTATGATCTCACATACT 3'

Να εξετάσετε εάν το εν λόγω γονίδιο είναι συνεχές, με δεδομένο ότι ανιχνευτής που υβριδοποιεί περιοχή αυτής της αλληλουχίας σε cDNA βιβλιοθήκη φυσιολογικού ανθρώπινου ηπατικού κυττάρου έχει την αλληλουχία 5' GAAACCACAU 3'.

Μονάδες 6

- Γ5.** Σε δύο δοκιμαστικούς σωλήνες περιέχονται αντίγραφα του ίδιου δίκλωνου μορίου DNA.

Στον πρώτο δοκιμαστικό σωλήνα επιδρούμε με την περιοριστική ενδονουκlease E1 της οποίας η αλληλουχία αναγνώρισης αποτελείται από 4 ζεύγη βάσεων. Στον δεύτερο δοκιμαστικό σωλήνα επιδρούμε με την περιοριστική ενδονουκlease

ση E2 της οποίας η αλληλουχία αναγνώρισης αποτελείται από 6 ζεύγη βάσεων. Σε ποιον από τους δύο δοκιμαστικούς σωλήνες είναι πιθανότερο να εντοπιστεί ο μεγαλύτερος αριθμός θραυσμάτων DNA (2 μονάδες); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (2 μονάδες).

Μονάδες 4

ΘΕΜΑ Δ

Στο 7ο χρωμόσωμα του ανθρώπου βρίσκεται γονιδιακός τόπος που ελέγχει την παραγωγή ενζύμου το οποίο είναι απαραίτητο για τη μη αυξημένη συγκέντρωση ενός παράγοντα θρόμβωσης. Η απουσία του ενζύμου οδηγεί σε γενετική ασθένεια θρομβοφιλίας, ενώ η παραγωγή του ενζύμου καθορίζεται από το επικρατές αλληλόμορφο E.

Δ1. Να αναφέρετε όλες τις δυνατές περιπτώσεις που υπάρχουν, ώστε ένα άτομο να εκδηλώνει τη συγκεκριμένη γενετική ασθένεια θρομβοφιλίας.

(Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης και η περίπτωση αριθμητικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας).

Μονάδες 9

Σε ένα ζευγάρι ο άνδρας πάσχει από τη συγκεκριμένη θρομβοφιλία ενώ φέρει έλλειψη τμήματος του ενός χρωμοσώματος 7, το οποίο περιλαμβάνει τον παραπάνω γονιδιακό τόπο. Αντίθετα, η γυναίκα έχει φυσιολογικό καρυότυπο και είναι ετερόζυγη για τον συγκεκριμένο γονιδιακό τόπο.

Δ2. Να προσδιορίσετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, την πιθανότητα γέννησης αγοριού με τον φαινότυπο του πατέρα ως προς την ασθένεια.

Μονάδες 5

Δ3. Να προσδιορίσετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, την πιθανότητα γέννησης κοριτσιού με τον καρυότυπο του πατέρα.

Μονάδες 3

Δ4. Ερευνητές, προκειμένου να καθορίσουν τον γονότυπο 4 εμβρύων που αν αναπτυχθούν θα αναπτύξουν τη συγκεκριμένη θρομβοφιλία, χρησιμοποίησαν τον ανιχνευτή A που υβριδοποιεί τον γονιδιακό τόπο με το αλληλόμορφο ε και τον ανιχνευτή B που υβριδοποιεί το κεντρομερίδιο του χρωμοσώματος 7 σε DNA εμβρυϊκών κυττάρων που βρίσκονται στη φάση G1 και πήραν τα αποτελέσματα

που φαίνονται στον ακόλουθο πίνακα:

	Υβριδοποιήσεις		Γονότυπος
	Ανιχνευτής Α	Ανιχνευτής Β	
Έμβρυο Α	2	2	
Έμβρυο Β	0	1	
Έμβρυο Γ	1	2	
Έμβρυο Δ	1	3	

Να μεταφέρετε στο τετράδιό σας τον παραπάνω πίνακα συμπληρώνοντας τον γονότυπο του κάθε εμβρύου ως προς το χρωμόσωμα 7 και το αλληλόμορφο ε.

Μονάδες 8

4ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Εξεταζόμενη ύλη: **Αντιγραφή, έκφραση και ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας – Η Τεχνολογία του Ανασυνδυασμένου DNA – Μεταλλάξεις – Αρχές και μεθοδολογία της Βιοτεχνολογίας**

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό 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 πρόταση.

- A1.** Σχηματισμός δίκλωνου τμήματος RNA είναι δυνατόν να παρατηρηθεί στη διαδικασία τής:
- α.** Αντιγραφής.
 - β.** Μεταγραφής.
 - γ.** Μετάφρασης.
 - δ.** Όλων των παραπάνω.
- A2.** Σε κλειστή καλλιέργεια μικροοργανισμών ο μικρότερος χρόνος διπλασιασμού των κυττάρων παρατηρείται κατά την:
- α.** Λανθάνουσα φάση.
 - β.** Εκθετική φάση.
 - γ.** Στατική φάση.
 - δ.** Φάση θανάτου.
- A3.** Τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια:
- α.** Υπάρχουν σε όλα τα κύτταρα.
 - β.** Καταλύουν τη διάσπαση φωσφοδιεστερικών δεσμών.
 - γ.** Αποτελούνται από rRNA και πρωτεΐνες.
 - δ.** Δρουν, εκτός από τον πυρήνα, και στα μιτοχόνδρια και τους χλωροπλάστες.
- A4.** Από τα τμήματα που έχουν προκύψει από την επίδραση της *EcoRI* σε τυχαίας αλληλουχίας μόρια δίκλωνου DNA, ο λόγος $(A + C) / (G + T) = 1$ ισχύει:
- α.** Σε όλα.
 - β.** Μόνο σε αυτά που διαθέτουν δύο μονόκλωνα άκρα.
 - γ.** Μόνο σε αυτά που διαθέτουν ένα μονόκλωνο άκρο.
 - δ.** Δεν μπορεί να προσδιοριστεί.

A5. Άτομα με θηλυκό φαινότυπο δεν μπορεί να εμφανίζουν:

- α. Σύνδρομο Down.
- β. Σύνδρομο Patau (τρισωμία 13).
- γ. Σύνδρομο Turner.
- δ. Σύνδρομο Klinefelter.

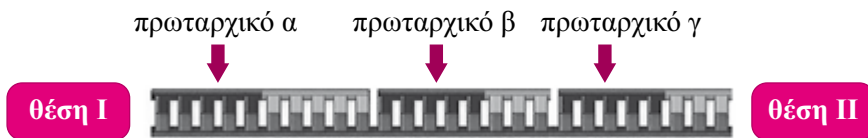
Μονάδες $5 \times 5 = 25$

ΘΕΜΑ Β

B1. Τι είναι η μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης της πολυμεράσης (PCR) (2 μονάδες) και ποιες είναι οι εφαρμογές της (3 μονάδες);

Μονάδες 5

B2. Το παρακάτω σχήμα απεικονίζει κάποιο στιγμιότυπο αντιγραφής του DNA σε μια διχάλα αντιγραφής.



Να εξηγήσετε αν η θέση έναρξης της αντιγραφής είναι προς τη θέση I ή προς τη θέση II.

Μονάδες 5

B3. Τι είναι η γενετική καθοδήγηση (2 μονάδες); Σε ποιες περιπτώσεις είναι επιβεβλημένη (2 μονάδες);

Μονάδες 4

- B4.** Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμίας από τις βιολογικές έννοιες της Στήλης Ι και δίπλα ένα από τα γράμματα Α, Β, Γ των μακρομορίων της Στήλης ΙΙ στα οποία ανήκουν.

Στήλη Ι	Στήλη ΙΙ
1. Πρωταρχικό τμήμα	Α. Υδατάνθρακας
2. Επαγωγέας οπερονίου λακτόζης	Β. Νουκλεϊκό οξύ
3. Πριμόσωμα	Γ. Πρωτεΐνη
4. Πλασμίδιο	
5. Άγαρ	
6. Αντίστροφη μεταγραφάση	
7. Αντίσωμα	

Μονάδες 7

- B5.** Να αναφέρετε τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής των προκαρυωτικών κυττάρων.

Μονάδες 4

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Βακτήριο *E.coli* φέρει στο γονιδιώμά του το οπερόνιο της λακτόζης του οποίου ο χειριστής έχει μεταλλαχτεί και δεν μπορεί να συνδεθεί με την πρωτεΐνη-καταστολέα. Στο βακτήριο αυτό εισάγουμε πλασμίδιο, το οποίο φέρει μεταξύ του γονιδίου ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη και του υποκινητή του έναν φυσιολογικό χειριστή, στον οποίο μπορεί να προσδένεται η πρωτεΐνη-καταστολέας.

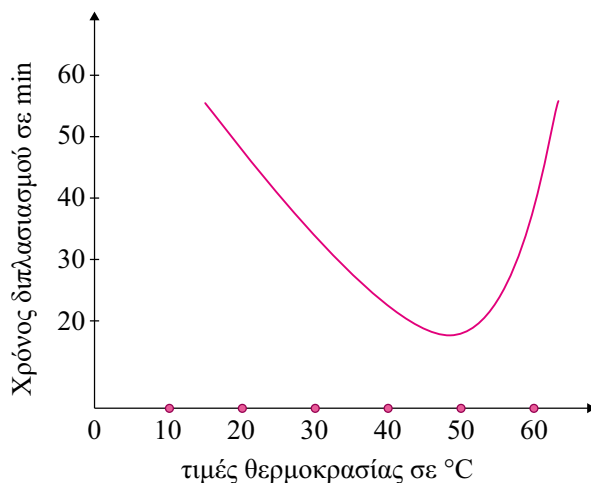
Να εξηγήσετε πώς θα επηρεαστεί η ανάπτυξη του βακτηρίου *E.coli* μετά την εισαγωγή του πλασμιδίου σε καλλιέργεια με θρεπτικό υλικό που περιέχει:

- α.** μόνο λακτόζη ως πηγή άνθρακα (2 μονάδες).
- β.** μόνο γλυκόζη ως πηγή άνθρακα και το αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη (2 μονάδες).
- γ.** μόνο λακτόζη ως πηγή άνθρακα και το αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη (2 μονάδες).

Μονάδες 6

[Πανελλαδικές 2024]

Ερευνητές μελετώντας την επίδραση της θερμοκρασίας στην ανάπτυξη ενός είδους βακτηρίου κατέληξαν στη δημιουργία του παρακάτω διαγράμματος που απεικονίζει τον χρόνο διπλασιασμού του συγκεκριμένου είδους βακτηρίου σε συνάρτηση με τη θερμοκρασία.



Γ2. Να αναφέρετε ποιοι άλλοι παράγοντες, εκτός της θερμοκρασίας, επηρεάζουν την ανάπτυξη των μικροοργανισμών.

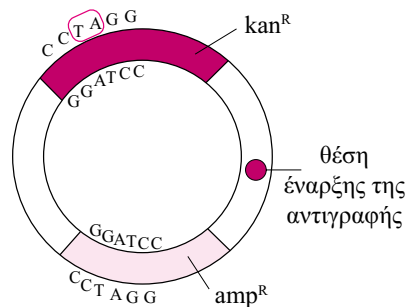
Μονάδες 3

Γ3. Να υπολογίσετε σε πόσες ώρες το συγκεκριμένο είδος βακτηρίου θα οκταπλασιάσει τον πληθυσμό του στους 50 °C.

Μονάδες 6

Γ4. Το πλασμίδιο του διπλανού σχήματος πρόκειται να χρησιμοποιηθεί ως φορέας κλωνοποίησης.

Περιέχει τα γονίδια ανθεκτικότητας στα αντιβιοτικά καναμυκίνη (kan^R) και αμπικιλίνη (amp^R), μέσα στα οποία υπάρχει η αλληλουχία αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης *Bam*HI, η οποία αναγνωρίζει την αλληλουχία 5' - GGATCC - 3' και τη συμπληρωματική της και κόβει μεταξύ G και G.



Ο φωσφοδιεστερικός δεσμός που δημιουργείται μεταξύ των βάσεων Α και Τ, που στο σχήμα περικλείονται σε πλαίσιο, αναπτύσσεται μεταξύ του $-OH$ της Α και της $-PO_4^-$ της Τ.

Να εξηγήσετε ποιο από τα αντιβιοτικά καναμυκίνη ή αμπικιλίνη θα πρέπει να χρησιμοποιήσουν οι ερευνητές, προκειμένου να απομονώσουν τα μετασχηματισμένα βακτήρια από τα βακτήρια που δεν μετασχηματίστηκαν, με δεδομένο ότι τα βακτήρια-ξενιστές δεν έχουν δικό τους πλασμίδιο.

Μονάδες 6

- Γ5.** Στα φυλετικά χρωμοσώματα του Ανδρέα εντοπίζεται η αλληλουχία ενός γονιδίου συνολικά δύο φορές. Με κατάλληλες τεχνικές προσδιορίστηκε ότι η ίδια αλληλουχία εντοπίζεται μία φορά σε ένα φυλετικό χρωμόσωμα του πατέρα τού Ανδρέα και καμία φορά σε φυλετικό χρωμόσωμα της μητέρας του Ανδρέα. Να περιγράψετε έναν μηχανισμό που να εξηγεί τη γέννηση του Ανδρέα ως αποτέλεσμα κάποιας χρωμοσωμικής ανωμαλίας που συνέβη σε έναν από τους δύο γονείς του. Να θεωρηθεί ότι τα δεδομένα που δίνονται αφορούν κύτταρα των ατόμων στην αρχή της μεσόφασης.

Μονάδες 4

ΘΕΜΑ Δ

Το παρακάτω τμήμα DNA προέρχεται από το γονιδίωμα φυσιολογικού στελέχους του βακτηρίου *Clostridium tetani*, βακτηρίου που προκαλεί την ασθένεια του τετάνου στον άνθρωπο, και περιέχει το γονίδιο Α που κωδικοποιεί μικρό πεπτίδιο.

Αλυσίδα 1: I ...TACGAATTGGGTGTAACCTTTGTTGTACCGTTA... II

Αλυσίδα 2: III ...ATGCTTAAACCCACATTGGAAACAACATGGCAAT... IV

- Δ1.** Να σημειώσετε στο τετράδιό σας ποια από τις αλυσίδες 1 ή 2 είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου (2 μονάδες). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (4 μονάδες). Να χαρακτηρίσετε ως 5' ή 3' τα άκρα στα σημεία I, II, III, IV (2 μονάδες).

Μονάδες 8

- Δ2.** Κάνοντας χρήση του γενετικού κώδικα που παρατίθεται στο τέλος των θεμάτων να γράψετε την πρωτοταγή δομή του πεπτιδίου που παράγεται από το συγκεκριμένο γονίδιο.

Μονάδες 3

Δ3. Σε μεταλλαγμένο στέλεχος του *Clostridium tetani*, έστω στέλεχος B, δεν παράγεται το συγκεκριμένο πεπτίδιο, λόγω γονιδιακής μετάλλαξης αντικατάστασης βάσης στο γονίδιο A. Να εντοπίσετε τη μετάλλαξη που συνέβη.

Μονάδες 3

Δ4. Ερευνητές θέλουν να δημιουργήσουν στο εργαστήριο αποικίες *Clostridium tetani* για περαιτέρω μελέτες. Να περιγράψετε τη συνολική διαδικασία που πρέπει να ακολουθήσουν οι ερευνητές προκειμένου να αναπτύξουν τις αποικίες.

Μονάδες 6

Δ5. Οι ερευνητές σε κάποια από τις αποικίες των μεταλλαγμένων βακτηρίων του στελέχους B εντόπισαν βακτηριακό στέλεχος, έστω στέλεχος Γ, στο οποίο το γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί το tRNA που έχει το αντικωδικόνιο 5' GUA 3' έχει υποστεί μετάλλαξη, με αποτέλεσμα την αλλαγή του αντικωδικονίου σε 5' CUA 3', χωρίς η συγκεκριμένη μετάλλαξη να επηρεάζει τη θέση πρόσδεσης του tRNA για το αμινοξύ που μεταφέρει. Ποιο είναι το αμινοξύ που μεταφέρει το συγκεκριμένο tRNA (1 μονάδα); Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα της μετάλλαξης στο γονίδιο του συγκεκριμένου tRNA όσον αφορά την παραγωγή του πεπτιδίου του γονιδίου A στο συγκεκριμένο βακτηριακό στέλεχος (4 μονάδες).

Μονάδες 5

		Δεύτερο γράμμα					
		U	C	A	G		
Πρώτο γράμμα	U	UUU } φαινυλαλανίνη UUC } (phe) UUA } λευκίνη UUG } (leu)	UCU } UCC } σερίνη UCA } (ser) UCG }	UAU } τυροσίνη UAC } (tyr) UAA } λήξη UAG } λήξη	UGU } κυστεΐνη UGC } (cys) UGA } λήξη UGG } τρυπτοφάνη (trp)	U C A G	Τρίτο γράμμα
	C	CUU } CUC } λευκίνη CUA } (leu) CUG }	CCU } CCC } προλίνη CCA } (pro) CCG }	CAU } ιστιδίνη CAC } (his) CAA } γλουταμίνη CAG } (glu)	CGU } CGC } αργινίνη CGA } (arg) CGG }	U C A G	
	A	AUU } ισολευκίνη AUC } (ile) AUA } AUG } μεθειονίνη (met) έναρξη	ACU } ACC } θρεονίνη ACA } (thr) ACG }	AAU } ασπαραγίνη AAC } (asn) AAA } λυσίνη AAG } (lys)	AGU } σερίνη AGC } (ser) AGA } αργινίνη AGG } (arg)	U C A G	
	G	GUU } GUC } βαλίνη GUA } (val) GUG }	GCU } GCC } αλανίνη GCA } (ala) GCG }	GAU } ασπαρτικό οξύ GAC } (asp) GAA } γλουταμινικό οξύ GAG } (glu)	GGU } GGC } γλυκίνη GGA } (gly) GGG }	U C A G	

5ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Εξεταζόμενη ύλη: **Η Τεχνολογία του Ανασυνδυασμένου DNA – Μενδελική κληρονομικότητα – Μεταλλάξεις – Αρχές και μεθοδολογία της Βιοτεχνολογίας – Εφαρμογές της Βιοτεχνολογίας στην Ιατρική – Εφαρμογές της Βιοτεχνολογίας στη γεωργία και την κτηνοτροφία**

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό 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 πρόταση.

- A1.** Η πιθανότητα να προκύψουν ανευπλοειδικά ζυγωτά από γονιμοποίηση μη φυσιολογικών γαμετών είναι:
- α.** Αυξημένη, όταν ο μη αποχωρισμός συμβεί κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση σε κάποιον γονέα.
 - β.** Αυξημένη, όταν ο μη αποχωρισμός συμβεί στη δεύτερη μειωτική διαίρεση της μητέρας.
 - γ.** Αυξημένη, όταν ο μη αποχωρισμός συμβεί στη δεύτερη μειωτική διαίρεση του πατέρα.
 - δ.** Ίδια σε όλες τις παραπάνω περιπτώσεις.
- A2.** Με τον όρο ζύμωση αναφερόμαστε σε κάθε διαδικασία:
- α.** Ανάπτυξης ζυμομυκήτων.
 - β.** Αερόβιας ή αναερόβιας ανάπτυξης μικροοργανισμών.
 - γ.** Ανάπτυξης μικροοργανισμών σε στερεό θρεπτικό υλικό.
 - δ.** Ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό.
- A3.** Τα βακτήρια που παρασιτούν στον ανθρώπινο οργανισμό έχουν άριστη θερμοκρασία ανάπτυξης περίπου στους:
- α.** 15 °C. **β.** 22 °C. **γ.** 37 °C. **δ.** 55 °C.

A4. Οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί που σπάνε, αν σε γραμμικό μόριο DNA δημιουργηθούν v τμήματα μετά την επεξεργασία του με μία περιοριστική ενδονουκlease, είναι:

α. $2(v - 1)$.

β. $2v$.

γ. $v - 1$.

δ. v .

A5. Το γονίδιο Z προσφέρει αντοχή στον παγετό και βρίσκεται ενσωματωμένο στο ένα από τα χρωμοσώματα του 1ου ζεύγους ενός μοσχομπίζελου. Από την αυτογονιμοποίηση ενός τέτοιου φυτού η πιθανότητα να προκύψει απόγονος με ένα τουλάχιστον γονίδιο Z είναι:

α. 25%.

β. 50%.

γ. 75%.

δ. 100%.

Μονάδες $5 \times 5 = 25$

ΘΕΜΑ Β

B1. Να εξηγήσετε πού βασίστηκε η παραγωγή εμβολίων-υπομονάδων (2 μονάδες) και να περιγράψετε τον τρόπο παραγωγής τους (3 μονάδες).

Μονάδες 5

B2. Να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο σχετίζεται ένα πρωτο-ογκογονίδιο ή ένα ογκοκατασταλτικό γονίδιο με τη μετατροπή ενός φυσιολογικού κυττάρου σε καρκινικό.

Μονάδες 6

B3. Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά τον Σεπτέμβριο του 1990 σε ένα τετράχρονο κορίτσι που έπασχε από ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Η ασθένεια αυτή οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA). Να περιγράψετε τη διαδικασία που ακολουθείται στη γονιδιακή θεραπεία της παραπάνω ασθένειας.

Μονάδες 5

B4. Να αντιστοιχίσετε σωστά τον αριθμό κάθε έννοιας της **Στήλης I** με ένα μόνο γράμμα της **Στήλης II**.

Στήλη I	Στήλη II
1. α1 αντιθρυψίνη	α. Αντιικός παράγοντας
2. Παράγοντας VIII	β. Αιμορροφιλία Α
3. Παράγοντας IX	γ. Εμφύσημα
4. Ιντερφερόνες	δ. Τεστ κύησης
5. Μονοκλωνικά αντισώματα	ε. Αιμορροφιλία Β

Μονάδες 5

B5. Να περιγράψετε τα στάδια για τη δημιουργία ενός διαγονιδιακού προβάτου, όπως η Tracy.

Μονάδες 4

ΘΕΜΑ Γ

Σε μια εργαστηριακή έρευνα οι ερευνητές δημιούργησαν διαγονιδιακό διπλοειδή φυτικό οργανισμό εισάγοντας γονίδια ενζύμων για τη δημιουργία χρωστικών στα άνθη του φυτού. Το φυτικό αυτό είδος πριν από τη γενετική τροποποίηση έχει λευκά άνθη, χωρίς καθόλου χρωστικές. Το ένα διαγονιδιακό φυτό έχει ενσωματωμένο ένα αντίγραφο του γονιδίου K, το οποίο κωδικοποιεί ένα ένζυμο που παράγει μια κίτρινη χρωστική, σε ένα από τα δύο χρωμοσώματα του τέταρτου ζεύγους. Ένα άλλο διαγονιδιακό φυτό του ίδιου είδους έχει ενσωματωμένο ένα αντίγραφο του γονιδίου Π, το οποίο μετατρέπει την κίτρινη χρωστική σε πορτοκαλί, σε ένα από τα δύο χρωμοσώματα του πέμπτου ζεύγους.

Γ1. Η πιο συνηθισμένη τεχνική γενετικής τροποποίησης φυτών χρησιμοποιεί το πλασμίδιο Ti που διαθέτει τη φυσική ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα και να δημιουργεί εξογκώματα (όγκους) στο σώμα των φυτών. Από ποιο βακτήριο απομονώνουν οι ερευνητές το πλασμίδιο Ti (1 μονάδα) και με ποιον τρόπο κατορθώνουν να τροποποιούν τα φυτά χωρίς να τους προκαλούν όγκους (3 μονάδες);

Μονάδες 4

Γ2. Οι ερευνητές διασταύρωσαν το διαγονιδιακό φυτό με το γονίδιο K με ένα διαγονιδιακό φυτό με το γονίδιο Π.

Ποια είναι η φαινοτυπική αναλογία των ατόμων της F1 γενιάς (2 μονάδες);
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας γράφοντας την κατάλληλη διασταύρωση (4 μονάδες).

Μονάδες 6

Διασταυρώνουμε δύο φυτά της F1 γενιάς, το ένα με λευκά άνθη και το άλλο με κίτρινα άνθη. Οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων της F2 γενιάς που προκύπτουν είναι 1 κίτρινο : 1 λευκό.

Γ3. Να γράψετε τον γονότυπο του φυτού της F1 γενιάς με τα λευκά άνθη που χρησιμοποιήθηκε στη διασταύρωση (2 μονάδες). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας γράφοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις (4 μονάδες).

Μονάδες 6

Γ4. Ποια είναι η πιθανότητα από τη διασταύρωση δύο διαγονιδιακών φυτών να προκύψουν απόγονοι μη διαγονιδιακοί;

Μονάδες 4

Γ5. Στον δοκιμαστικό σωλήνα Α υπάρχει τμήμα χρωμοσωμικού DNA το οποίο επωάζεται με την περιοριστική ενδονουκλεάση *EcoRI*, οπότε προκύπτουν δύο θραύσματα μήκους 1.000 και 2.000 ζ. β. Ένα όμοιο τμήμα χρωμοσωμικού DNA στον δοκιμαστικό σωλήνα Β επωάζεται με την περιοριστική ενδονουκλεάση *BamHI*, οπότε προκύπτουν δύο θραύσματα μήκους 1.500 και 1.500 ζ. β. Στον δοκιμαστικό σωλήνα Γ ένα όμοιο τμήμα χρωμοσωμικού DNA επωάστηκε ταυτόχρονα με *EcoRI* και *BamHI* και προέκυψαν τρία θραύσματα μήκους 1.500, 500 και 1.000 ζ.β. Τα τρία τμήματα DNA δεν έχουν υποστεί μετάλλαξη.

Να απεικονίσετε σε ένα απλό σχήμα το τμήμα χρωμοσωμικού DNA στον δοκιμαστικό σωλήνα Γ στο οποίο να παρουσιάζονται οι θέσεις αναγνώρισης από τις δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες καθώς και η απόσταση μεταξύ τους σε ζεύγη βάσεων.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Δ

Το ακόλουθο τμήμα DNA περιέχει συνεχές γονίδιο στελέχους *E. coli* και εκτίθεται σε υπεριώδες φως. Από την έκθεση αυτή προκύπτει ένα διμερές θυμίνης που δεν ταιριάζει μέσα στη διπλή έλικα και εμποδίζεται έτσι η αντιγραφή και η έκφραση του γονιδίου, μέχρις ότου η βλάβη επιδιορθωθεί.



Για την επιδιόρθωση της βλάβης αυτής στο βακτήριο *E. coli* λειτουργεί επιδιορθωτικός μηχανισμός εκτομής DNA, που αποτελείται από τη δράση τριών ενζύμων. Αρχικά, ένα πρωτεϊνικό σύμπλοκο που κωδικοποιείται από τα γονίδια *uvrABC* εντοπίζει την παραμορφωμένη αλυσίδα και κόβει την παραμορφωμένη περιοχή σε δύο θέσεις: 8 νουκλεοτίδια μακριά από το διμερές της θυμίνης προς το 5' άκρο και 4 νουκλεοτίδια μακριά προς το 3' άκρο.

- Δ1.** Να γράψετε το τμήμα του DNA που θα προκύψει μετά τη δράση του πρωτεϊνικού συμπλόκου.

Μονάδες 6

- Δ2.** Στη συνέχεια της διαδικασίας επιδιόρθωσης, δύο άλλα ένζυμα, το ένζυμο I και το ένζυμο II, αναλαμβάνουν την επισκευή του DNA. Το ένζυμο I τοποθετεί τα νουκλεοτίδια που λείπουν, ενώ το ένζυμο II ενώνει το τμήμα που δημιουργεί το ένζυμο I με το προϋπάρχον τμήμα του DNA.

Πώς ονομάζονται τα ένζυμα I και II (2 μονάδες); Ποιο θα είναι το πρώτο νουκλεοτίδιο που θα εντάξει το ένζυμο I στο τμήμα DNA που δημιουργεί (2 μονάδες); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (4 μονάδες).

Μονάδες 8

- Δ3.** Ποιες είναι οι προϋποθέσεις που ικανοποιούνται στο προς επισκευή τμήμα DNA, οι οποίες επιτρέπουν τη δράση του ενζύμου I;

Μονάδες 6

- Δ4.** Αν ένας παρόμοιος μηχανισμός επιδιόρθωσης των βλαβών από την υπερϊώδη ακτινοβολία ισχύει και στα ανθρώπινα κύτταρα, από ποια ασθένεια θα πάσχουν ασθενείς στα κύτταρα των οποίων δεν πραγματοποιείται αυτή η επιδιορθωτική λειτουργία;

Μονάδες 5

6ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Εξεταζόμενη ύλη: **Εφ' όλης της ύλης**

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό 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 πρόταση.

A1. Στο πείραμα των Avery κ.ά., τα ποντίκια παρέμεναν ζωντανά, όταν στο διάλυμα νεκρών λείων και ζωντανών αδρών πνευμονιόκοκκων οι ερευνητές πρόσθεταν:

- α.** Ένζυμα που διασπούν πρωτεΐνες.
- β.** Ένζυμα που διασπούν DNA.
- γ.** Ένζυμα που διασπούν RNA.
- δ.** Τόσο τα ένζυμα α. όσο και τα ένζυμα γ.

A2. Στο βακτήριο *E. coli*, το οπερόνιο της λακτόζης ενεργοποιείται, καθώς ως επαγωγέας της μεταγραφής των δομικών γονιδίων λειτουργεί:

- α.** Το ρυθμιστικό γονίδιο.
- β.** Η γλυκόζη.
- γ.** Η λακτόζη.
- δ.** Ο χειριστής.

A3. Στη Βιοτεχνολογία ο όρος βιομάζα αναφέρεται:

- α.** Στα κύτταρα της ζύμωσης.
- β.** Στα υγρά προϊόντα της ζύμωσης.
- γ.** Στο σύνολο των θρεπτικών συστατικών της καλλιέργειας.
- δ.** Στα προϊόντα του μεταβολισμού των μικροοργανισμών στην καλλιέργεια.

A4. Οι δεσμοί που σταθεροποιούν τη δευτεροταγή δομή του DNA είναι οι:

- α.** 3'- 5' φωσφοδιεστερικοί.
- β.** Δισουλφιδικοί δεσμοί.
- γ.** Πεπτιδικοί δεσμοί.
- δ.** Δεσμοί υδρογόνου.

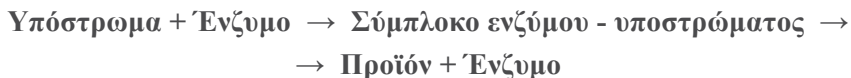
A5. Για να τροποποιηθεί το γενετικό υλικό μιας αγελάδας, εισάγεται «ξένο» γονίδιο σε:

- α.** In vitro ζυγωτό.
- β.** Σπερματοζωάριο.
- γ.** Μαστικά κύτταρα.
- δ.** Ωάριο του θηλυκού ζώου.

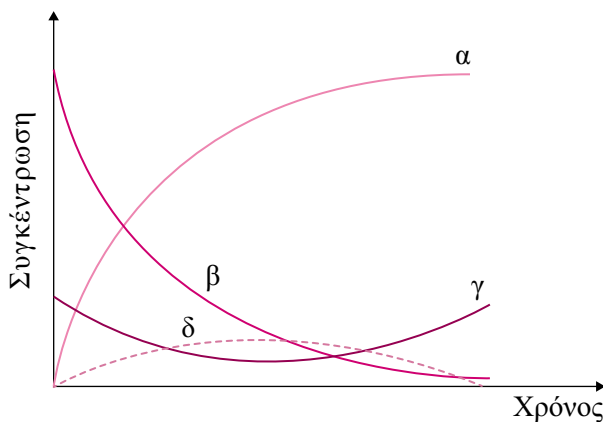
Μονάδες 5 × 5 = 25

ΘΕΜΑ Β

B1. Για την παρακάτω ενζυμική αντίδραση:



δίνεται η γραφική παράσταση που απεικονίζει τη μεταβολή της συγκέντρωσης σε συνάρτηση με τον χρόνο των τεσσάρων δομών της παραπάνω αντίδρασης.



Να αντιστοιχίσετε τις καμπύλες α, β, γ και δ με τα συστατικά της αντίδρασης (2 μονάδες). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (4 μονάδες).

Μονάδες 6

B2. Ένα μόριο DNA περιέχει το κωδικόνιο: 5' TCA 3' που κωδικοποιεί το αμινοξύ σερίνη.

- α.** Να προσδιορίσετε τις διαφορετικές μεταλλάξεις αντικατάστασης ενός νουκλεοτιδίου που μπορεί να υποστεί, ώστε να σταματήσει η μετάφραση στο κωδικόνιο αυτό (2 μονάδες).
- β.** Να βρείτε τις διαφορετικές μεταλλάξεις αντικατάστασης ενός νουκλεοτιδίου που μπορούν να οδηγήσουν σε συνώνυμο κωδικόνιο (5 μονάδες).

Μονάδες 7

B3. Να αντιστοιχίσετε τον αριθμό καθεμίας από τις λειτουργίες της **Στήλης Ι** με το γράμμα της κυτταρικής διαίρεσης που ταιριάζει στη **Στήλη ΙΙ**.

ΣΤΗΛΗ Ι	ΣΤΗΛΗ ΙΙ
1. Σύναψη ομολόγων χρωμοσωμάτων	A. Μόνο μίτωση
2. Διαχωρισμός αδερφών χρωματίδων	
3. Δημιουργία χιασμάτων	B. Μόνο μείωση
4. Διατήρηση της γενετικής σταθερότητας στα θυγατρικά κύτταρα	
5. Δημιουργία γενετικής ποικιλότητας στα θυγατρικά κύτταρα	
6. Ανεξάρτητος συνδυασμός χρωμοσωμάτων	Γ. Μίτωση και μείωση
7. Δημιουργία ατράκτου	

Μονάδες 7

B4. Τι είναι τα αντιβιοτικά (2 μονάδες) και πού στοχεύει η χρήση της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA για την παραγωγή αντιβιοτικών (3 μονάδες);

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Να υπολογίσετε πόσοι περίπου φωσφοδιεστερικοί δεσμοί υπάρχουν στο γονιδίωμα ενός φυσιολογικού σπερματοζωαρίου του ανθρώπου.

Μονάδες 4

Γ2. Δίνεται δίκλωνο μόριο DNA το οποίο φέρει και στις δύο αλυσίδες του μόνο ραδιενεργό άζωτο (^{15}N). Σε ποιο τμήμα των νουκλεοτιδίων ενσωματώνεται το άζωτο (1 μονάδα) και γιατί δεν το χρησιμοποίησαν οι Hershey – Chase στο γνωστό πείραμά τους, προκειμένου να ιχνηθετήσουν το DNA (3 μονάδες);

Μονάδες 4

Γ3. Το μόριο του ερωτήματος Γ2 αντιγράφεται σε κατάλληλο περιβάλλον με μη ραδιενεργό άζωτο (^{14}N) και ολοκληρώνει τρεις κύκλους αντιγραφής. Ποιο είναι το ποσοστό των μορίων DNA μετά το τέλος του τρίτου κύκλου αντιγραφής που θα περιέχουν αποκλειστικά μη ραδιενεργό άζωτο (^{14}N) (1 μονάδα); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (4 μονάδες).

Μονάδες 5

Γ4. Στο 4ο ζεύγος χρωμοσωμάτων μιας γυναίκας εντοπίζονται τα αλληλόμορφα γονίδια A και a. Στο 18ο ζεύγος χρωμοσωμάτων της ίδιας γυναίκας εντοπίζονται τα αλληλόμορφα B και β.

Να προσδιορίσετε την πιθανή γονιδιακή σύσταση ως προς τα γονίδια A, a και B, β που θα υπάρχει στους γαμέτες που θα προκύψουν, αν κατά τη μείωση συμβεί:

- i.** μη διαχωρισμός ομολόγων χρωμοσωμάτων του 18ου ζεύγους (2 μονάδες),
- ii.** μη διαχωρισμός των χρωματίδων ενός χρωμοσώματος του 4ου ζεύγους (4 μονάδες).

Μονάδες 6

Γ5. Ποιοι από τους γαμέτες του ερωτήματος Γ4 αν γονιμοποιηθούν από φυσιολογικό σπερματοζωάριο θα δώσουν: **i.** βιώσιμους απογόνους με σύνδρομο, **ii.** σίγουρα μη βιώσιμους απογόνους, και **iii.** πιθανόν μη βιώσιμους απογόνους; Σε κάθε περίπτωση, να αναφέρετε τη χρωμοσωμική ανωμαλία που θα υπάρχει.

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Δ

Ο Απόλλωνας και η Νεφέλη, παιδιά δύο αδελφών, της Αθηνάς και της Αφροδίτης, απέκτησαν 4 παιδιά: την Ήρα, τα δίδυμα, Θησέα και Τηλέμαχο, και τη Δάφνη. Ο πατέρας της Αθηνάς και της Αφροδίτης είχε μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο, η μητέρα τους ήταν απόλυτα φυσιολογική, ενώ οι άντρες τους δεν πάσχουν από μερική αχρωματοψία. Από τα παιδιά τους η Ήρα και ο Θησέας πάσχουν από μερική αχρωματοψία.

Δ1. Να κατασκευάσετε το γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας, στο οποίο να εμφανίζονται οι φαινότυποι όλων των μελών, κάνοντας χρήση όλων των κύριων συμβόλων που χρησιμοποιούνται στα γενεαλογικά δέντρα.

Μονάδες 6

Δ2. Να γράψετε τον γονότυπο όλων των μελών του γενεαλογικού δέντρου χρησιμοποιώντας τα κατάλληλα σύμβολα.

Μονάδες 6

Δ3. Να εξηγήσετε αν ο Θησέας και ο Τηλέμαχος είναι μονοζυγωτικά ή διζυγωτικά δίδυμα.

Μονάδες 4

Δ4. Να εξηγήσετε πόσα αντίγραφα του επικρατούς και του υπολειπόμενου αλληλομόρφου υπάρχουν στα μεταφασικά σωματικά κύτταρα της Αφροδίτης και στα αναπαραγωγικά κύτταρά της κατά τη Μετάφαση Ι και κατά τη Μετάφαση ΙΙ; (3 μονάδες). Σε κάθε περίπτωση, να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (6 μονάδες). (Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση επιχιασμού.)

Μονάδες 9

7ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Εξεταζόμενη ύλη: **Εφ' όλης της ύλης**

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό 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 πρόταση.

A1. Ο φραγμοπλάστης μπορεί να σχηματιστεί κατά:

- α.** Τη διχοτόμηση του *Lactobacillus*.
- β.** Την κυτταροπλασματική διαίρεση ενός πρόδρομου ερυθροκυττάρου.
- γ.** Την ανάφαση της μίτωσης ενός κυττάρου με αμυλοπλάστες.
- δ.** Την πρόφαση της μίτωσης ενός κυττάρου με χρωμοπλάστες.

A2. Σε κλειστή καλλιέργεια βακτηρίων *E.coli* ο μικρότερος χρόνος διπλασιασμού των κυττάρων παρατηρείται κατά την:

- α.** Φάση θανάτου.
- β.** Στατική φάση.
- γ.** Εκθετική φάση.
- δ.** Λανθάνουσα φάση.

A3. Ασθένεια που οφείλεται σε έλλειψη των ενζύμων που επιδιορθώνουν τις βλάβες στο DNA οι οποίες προκαλούνται από την υπεριώδη ακτινοβολία είναι:

- α.** Το εμφύσημα.
- β.** Η κυστική ίνωση.
- γ.** Η αιμορροφιλία Β.
- δ.** Η μελαγχρωματική ξηροδερμία.

A4. Το tRNA που δεν υπάρχει φυσιολογικά σε ένα κύτταρο είναι αυτό που έχει αντικωδικόνιο το:

- α.** 5' CUA 3'
- β.** 5' AUG 3'
- γ.** 5' CAU 3'
- δ.** 5' UAG 3'.

A5. Το πρόβατο Tracy δημιουργήθηκε με:

- α.** Τη χρήση πλασμιδίου Ti.
- β.** Μικροέγχυση.
- γ.** Τη χρήση αδενοϊού.
- δ.** Μετασχηματισμό.

Μονάδες $5 \times 5 = 25$

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Να γράψετε στο τετράδιό σας το γράμμα Α ή Β της **Στήλης II** και δίπλα τον αριθμό καθεμίας από τις προτάσεις της **Στήλης I** με τις οποίες αντιστοιχίζεται σωστά.

ΣΤΗΛΗ I	ΣΤΗΛΗ II
1. Η ποσότητα του DNA που περιέχουν μεταβάλλεται ανάλογα με το στάδιο του κυτταρικού κύκλου.	A: Γαμέτες
2. Είναι τελικά κύτταρα που δεν διαιρούνται.	
3. Στον άνθρωπο έχουν DNA συνολικού μήκους δύο μέτρων.	
4. Οι μεταλλάξεις στο DNA τους κληρονομούνται στην επόμενη γενιά.	
5. Είναι απλοειδή κύτταρα.	B: Σωματικά κύτταρα
6. Οι μεταλλάξεις στο DNA τους δεν κληρονομούνται στην επόμενη γενιά.	
7. Στον άνθρωπο περιέχουν DNA συνολικού μήκους 3×10^9 ζεύγη βάσεων περίπου.	
8. Παράγονται με μίτωση.	

Μονάδες 8

- B2.** Να περιγράψετε τη διαδικασία παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων για τη θεραπεία του καρκίνου (2 μονάδες) καθώς και τη διαδικασία καταστροφής των καρκινικών κυττάρων με τη χρήση των αντισωμάτων αυτών (3 μονάδες).
Με βάση τις γνώσεις σας από το σχολικό βιβλίο, να αναφέρετε ονομαστικά με ποιους άλλους τρόπους μπορούμε να θεραπεύσουμε τον καρκίνο (2 μονάδες).

Μονάδες 7

B3. Να ονομάσετε δύο είδη πρωτεϊνών που σχετίζονται με το ανοσοποιητικό σύστημα του ανθρώπινου οργανισμού (2 μονάδες) και να προσδιορίσετε τον βιολογικό τους ρόλο (4 μονάδες).

Μονάδες 6

B4. Να περιγράψετε τη μετάφαση της 1ης μειωτικής διαίρεσης.

Μονάδες 4

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Σε ένα είδος εντόμου, στο οποίο το φύλο καθορίζεται όπως στον άνθρωπο, ένα χαρακτηριστικό είναι το μήκος των πτερύγων. Το αλληλόμορφο που ελέγχει το μεγάλο μήκος πτερύγων είναι επικρατές, ενώ αυτό που ελέγχει το μικρό μήκος είναι υπολειπόμενο. Διαθέτουμε δύο αμιγείς πληθυσμούς, ο ένας με μεγάλες πτέρυγες και ο άλλος με μικρές πτέρυγες.

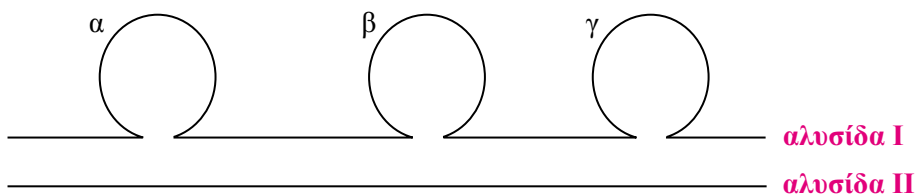
Πώς θα διαπιστώσετε αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο, πραγματοποιώντας την κατάλληλη ή τις κατάλληλες διασταυρώσεις;

Μονάδες 8

Γ2. Πραγματοποιήθηκε ανάλυση της αλληλουχίας του DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων σε δύο άτομα με σύνδρομο Klinefelter. Για το πρώτο άτομο η ανάλυση έδειξε 3 διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων, ενώ για το δεύτερο άτομο 2 πανομοιότυπες αλληλουχίες και μία διαφορετική. Να εξηγήσετε τον τρόπο ή τους τρόπους με τους οποίους μπορεί να προέκυψε το κάθε άτομο.

Μονάδες 6

Ένα μόριο mRNA ευκαρυωτικού οργανισμού αναμείχθηκε με τη μία αλυσίδα του γονιδίου από το οποίο παράχθηκε, οπότε στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο παρουσιάστηκε το ακόλουθο σχήμα, στο οποίο τα δίκλωνα τμήματα δημιουργήθηκαν με τη συμβολή των δεσμών υδρογόνου.



Γ3. Να εξηγήσετε:

- α.** Ποια από τις δύο αλυσίδες (I ή II) είναι το mRNA.
- β.** Αν το mRNA απομονώθηκε από τον πυρήνα ή το κυτταρόπλασμα του κυττάρου.
- γ.** Τι αντιπροσωπεύουν οι δομές α, β και γ.

Μονάδες 6

Γ4. Αν η αλυσίδα του DNA του προηγούμενου σχήματος έχει στο αριστερό άκρο της ελεύθερη φωσφορική ομάδα, ο υποκινητής του γονιδίου βρίσκεται στα αριστερά ή στα δεξιά της σελίδας (1 μονάδα); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (4 μονάδες).

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Δ

Η παρακάτω αλληλουχία 1 αποτελεί την κωδική αλυσίδα ενός φυσιολογικού γονιδίου, (το συμβολίζουμε Α), το οποίο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή ενός ενζύμου του μεταβολισμού που αποτελείται από 70 αμινοξέα και απεικονίζει την περιοχή που αντιστοιχεί στα αμινοξέα 15, 16, 17, 18, 19 και 20.

Οι αλληλουχίες 2 και 3 αφορούν τις κωδικές αλυσίδες, για την ίδια περιοχή, μεταλλαγμένων αλληλομόρφων του γονιδίου, έστω αλληλόμορφα α_1 και α_2 αντίστοιχα, που είναι υπεύθυνα για τη μη παραγωγή του ενζύμου και την εμφάνιση ασθένειας του μεταβολισμού.

Αλληλουχία 1:

5'...GAATCAATTTCGACGATCA... 3'

Αλληλουχία 2:

5'...GAATGAATTTCGACGATCA... 3'

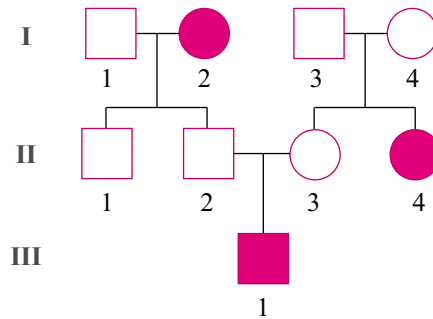
Αλληλουχία 3:

5'...GAATCAATTTCGATGATCA... 3'

Δ1. Να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης για το κάθε αλληλόμορφο (2 μονάδες) καθώς και την αιτία της ασθένειας (4 μονάδες).

Μονάδες 6

Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο παρουσιάζει τον τρόπο που κληρονομείται η παραπάνω ασθένεια του μεταβολισμού, η οποία οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου σε μια οικογένεια.



Δ2. Να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η συγκεκριμένη ασθένεια.

Μονάδες 4

Τα άτομα I1, I2, II4 και III1 ελέγχονται για την παρουσία των συγκεκριμένων μεταλλάξεων στο γονίδιο του ενζύμου. Για τον σκοπό αυτόν, τμήμα του γονιδίου μήκους 400 ζ.β., που περιέχει και την περιοχή του γονιδίου που σας δόθηκε, πολλαπλασιάζεται με PCR και στα αντίγραφα μόρια DNA που προκύπτουν επιδρούμε με δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες την *EcoRI*, και την E2, ξεχωριστά κάθε φορά. Η *EcoRI* αναγνωρίζει μία μόνο θέση, ενώ η περιοριστική ενδονουκλεάση E2 αναγνωρίζει την αλληλουχία 5' TGATCA 3' και τη συμπληρωματική της και κόβει μεταξύ T – G στην κατεύθυνση 5' → 3'. Η *EcoRI* έχει τη θέση αναγνώρισης μόνο μέσα στο ορατό τμήμα της αλληλουχίας των αλληλομόρφων που σας δόθηκε, ενώ η E2 έχει τις δύο θέσεις αναγνώρισης στο ίδιο αλληλόμορφο, μία στο ορατό τμήμα της αλληλουχίας που σας δόθηκε και την άλλη μέσα στην υπόλοιπη αλληλουχία των 400 ζ.β.

Δ3. Να προσδιορίσετε ποια από τα τρία αλληλόμορφα, το φυσιολογικό και τα δύο μεταλλαγμένα, κόβει η καθεμία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες.

Μονάδες 4

Τα κομμάτια που προκύπτουν από την επεξεργασία με τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα:

		Άτομα			
		I1	I2	II4	III1
Π.Ε.	EcoRI	400 ζ.β.	100 ζ.β. 300 ζ.β.	400 ζ.β.	100 ζ.β. 300 ζ.β.
	E2	400 ζ.β.	400 ζ.β.	70 ζ.β. 80 ζ.β. 250 ζ.β.	70 ζ.β. 80 ζ.β. 250 ζ.β.

Δ4. Με βάση τα δεδομένα του Πίνακα, ποιο/-α από το/τα άτομο/-α I1, I2, II4 και III1 φέρει/φέρουν το αλληλόμορφο α_1 και ποιο/-α φέρει/φέρουν το αλληλόμορφο α_2 ; (2 μονάδες)

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (4 μονάδες).

Μονάδες 6

Δ5. Τα άτομα II2 και II3 περιμένουν και δεύτερο παιδί. Ποια είναι η πιθανότητα αυτό το παιδί να φέρει το αλληλόμορφο α_2 (2 μονάδες);

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας με την κατάλληλη διασταύρωση (3 μονάδες).

Μονάδες 5

8ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Εξεταζόμενη ύλη: **Εφ' όλης της ύλης**

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό 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 πρόταση.

A1. Για την ινσουλίνη γνωρίζουμε ότι:

- α.** Παράγεται στο ήπαρ.
- β.** Αποτελείται από νουκλεοτίδια.
- γ.** Αποτελείται από μόρια γλυκόζης
- δ.** Όταν απουσιάζει από τον οργανισμό, προκαλείται διαβήτης.

A2. Σε ένα φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο υπάρχουν 6 γονίδια που είναι υπεύθυνα για τον σχηματισμό της αιμοσφαιρίνης HbA_2 . Το κύτταρο αυτό είναι:

- α.** Γαμέτης.
- β.** Θυγατρικό κύτταρο της μείωσης I.
- γ.** Σωματικό κύτταρο στη μετάφαση της μίτωσης.
- δ.** Σωματικό κύτταρο στο τέλος της μεσόφασης.

A3. Σε μια κλειστή καλλιέργεια βακτηρίων, οι φάσεις στις οποίες ο αριθμός τους παραμένει σταθερός είναι:

- α.** Η στατική και η λανθάνουσα.
- β.** Η στατική και η εκθετική.
- γ.** Η λανθάνουσα και η εκθετική.
- δ.** Όλες οι παραπάνω.

A4. Η ενδονουκλεάση *EcoRI* παράγεται από την έκφραση γονιδίου, το οποίο:

- α.** Είναι ασυνεχές.
- β.** Εντοπίζεται φυσιολογικά σε διπλοειδές κύτταρο.
- γ.** Εντοπίζεται σε κυκλικό δίκλωνο μόριο DNA.
- δ.** Υπάρχει σε όλα τα προκαρυωτικά και ευκαρυωτικά κύτταρα.

A5. Για την έκφραση των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης δεν είναι απαραίτητα:

- α.** Το πολύσωμα.
- β.** Τα κωδικόνια λήξης.
- γ.** Το σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνσύνθεσης.
- δ.** Τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια.

Μονάδες $5 \times 5 = 25$

ΘΕΜΑ Β

B1. Να τοποθετήσετε το σύμβολο (+) σε κάθε οριζόντια σειρά στην οποία υπάρχει σωστή αντιστοίχιση με τους όρους της Στήλης Ι.

ΣΤΗΛΗ Ι	Μόνο νουκλεοτίδια	Μόνο αμινοξέα	Νουκλεοτίδια και αμινοξέα
ριβόσωμα			
καταλάση			
εσώνιο			
λιπάση			
αδελφή χρωματίδα			
rRNA			
νουκλεόσωμα			

Μονάδες 7

B2. Κατά κανόνα υπάρχει ένας πυρήνας σε κάθε ευκαρυωτικό κύτταρο. Υπάρχουν, ωστόσο, περιπτώσεις κυττάρων που αποτελούν εξαιρέσεις στον κανόνα αυτόν. Να αναφέρετε τρεις από αυτές τις περιπτώσεις κυττάρων.

Μονάδες 6

- B3.** Από διπλοειδή ευκαρυωτικό οργανισμό απομονώθηκαν τρία διαφορετικά φυσιολογικά κύτταρα στα οποία προσδιορίστηκε το μέγεθος του γονιδιώματος σε ζεύγη βάσεων. Στο πρώτο κύτταρο το μέγεθος του γονιδιώματος υπολογίστηκε σε $1,2 \times 10^6$ ζεύγη βάσεων, στο δεύτερο κύτταρο σε $0,6 \times 10^6$ ζεύγη βάσεων και στο τρίτο κύτταρο σε $2,4 \times 10^6$ ζεύγη βάσεων. Να εξηγήσετε γιατί υπάρχουν οι διαφορές αυτές στο μέγεθος του γονιδιώματος των τριών κυττάρων.

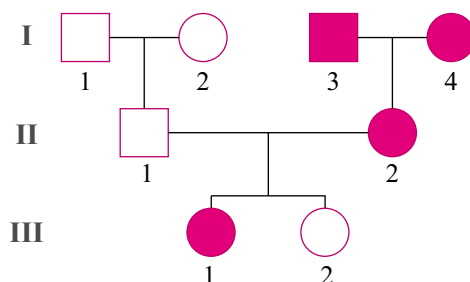
Μονάδες 6

- B4.** Η απομόνωση και χρήση πολυάριθμων ενζύμων έδωσε στους ερευνητές τη δυνατότητα «αναπαραγωγής» των διαδικασιών της αντιγραφής, της αντίστροφης μεταγραφής, της μεταγραφής και της μετάφρασης in vitro. Μεταξύ των ενζύμων αυτών είναι η DNA πολυμεράση και η αντίστροφη μεταγραφάση. Να γράψετε μία ομοιότητα και μία διαφορά που παρατηρείται κατά τη λειτουργία των ενζύμων αυτών καθώς και τα μόρια - υποστρώματα που συνδέονται στα ενεργά τους κέντρα, όταν τα ένζυμα αυτά χρησιμοποιούνται κατά τη δημιουργία cDNA βιβλιοθηκών.

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Γ

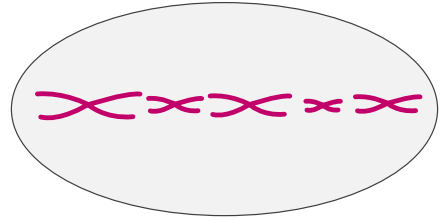
- Γ1.** Στο παρακάτω γενεαλογικό δένδρο εξετάζεται ο τρόπος κληρονόμησης της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και το κόκκινο σε μια οικογένεια. Τα άτομα I3, I4, II2 και III1 πάσχουν.



Να εξηγήσετε τον φαινότυπο του ατόμου III1, αν γνωρίζετε ότι ο καρυότυπος του ατόμου είναι φυσιολογικός ως προς τον αριθμό και τη δομή των χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 6

- Γ2.** Στο διπλανό σχήμα απεικονίζεται κύτταρο διπλοειδούς οργανισμού σε κάποια από τις φάσεις της κυτταρικής του διαίρεσης. Να εξηγήσετε το είδος και τη φάση της κυτταρικής διαίρεσης που υφίσταται το κύτταρο (2 μονάδες) και να αναφέρετε τον αριθμό των χρωμοσωμάτων και των μορίων DNA που υπάρχουν στον καρυότυπο και σε γαμέτη του οργανισμού αυτού (4 μονάδες).



Μονάδες 6

Το παρακάτω τμήμα DNA περιέχει συνεχές ανθρώπινο γονίδιο που κωδικοποιεί μικρό πεπτίδιο που λειτουργεί ως ορμόνη.

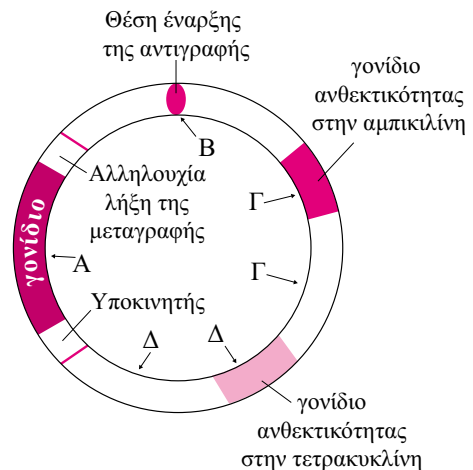
3'- ATCGATGGTACAAATAGTTTGGCATCATCGATGGAT - 5'

5'- TAGCTACCATGTTTATCAAACCGTAGTAGCTACCTA - 3'

- Γ3.** Να γράψετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, το mRNA και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του.

Μονάδες 4

- Γ4.** Ερευνητές επιθυμούν τη βιοτεχνολογική παραγωγή της ορμόνης αυτής από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια. Ως φορέα κλωνοποίησης θα χρησιμοποιήσουν το πλασμίδιο της διπλανής εικόνας. Το πλασμίδιο φέρει γονίδια ανθεκτικότητας στα αντιβιοτικά αμπικιλίνη και τετρακυκλίνη, ένα γονίδιο με τον υποκινητή και αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής. Στις θέσεις A, B, Γ και Δ βρίσκονται αλληλουχίες, οι οποίες αναγνωρίζονται από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες α, β, γ και δ αντίστοιχα. Στα βακτήρια που θα χρησιμοποιηθούν για τον μετασχηματισμό περιέχονται όλοι οι μεταγραφικοί παράγοντες που απαιτούνται για τη μεταγραφή και δεν περιέχονται πλασμίδια.



Να εξηγήσετε ποια από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες α, β, γ ή δ είναι η κατάλληλη για τη χρήση του πλασμιδίου αυτού ως φορέα κλωνοποίησης (2 μονάδες) και για ποιον λόγο απορρίψατε τις υπόλοιπες (2 μονάδες).

Μονάδες 4

- Γ5.** Να γράψετε την αλληλουχία μήκους έξι ζευγών βάσεων που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση που επιλέξατε (3 μονάδες) και να εξηγήσετε με ποιον τρόπο μπορούμε να επιλέξουμε τους βακτηριακούς κλώνους που έχουν προσλάβει πλασμίδιο (ανασυνδυασμένο ή μη) από τους κλώνους που δεν έχουν προσλάβει πλασμίδιο (2 μονάδες).

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Δ

Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο βρίσκεται σε μια διχάλα αντιγραφής και περιέχει συνεχές γονίδιο που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.

Αλυσίδα 1: GTTGAATTCTTAGCTTAAGTCGGGCATGAATTCTC

Αλυσίδα 2: CAACTTAAGAATCGAATTCAGCCCGTACTTAAGAG

- Δ1.** Να προσδιορίσετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του παραπάνω τμήματος DNA, επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του.

Μονάδες 6

Το παραπάνω τμήμα DNA αντιγράφεται σε περιβάλλον στο οποίο τα ριβονουκλεοτίδια της αδενίνης και της γουανίνης και τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της κυτοσίνης είναι ραδιενεργά. Κατά τη διαδικασία της αντιγραφής δημιουργούνται τα παρακάτω πρωταρχικά τμήματα:

α. 5' -GAGAAUUC- 3', **β.** 5' -UUAAGCUA- 3' και **γ.** 5' -GUUGAAUU-3'.

- Δ2.** Να εξηγήσετε ποια από τις δύο αλυσίδες (κωδική ή μη κωδική) αντιγράφεται με ασυνεχή και ποια με συνεχή τρόπο.

Μονάδες 4

Δ3. Να εξηγήσετε πόσα ραδιενεργά νουκλεοτίδια ενσωματώνει το πριμόσωμα κατά τη διάρκεια της αντιγραφής του παραπάνω τμήματος και πόσα η DNA πολυμεράση κατά την επιμήκυνση των πρωταρχικών τμημάτων (4 μονάδες). Πόσα ραδιενεργά νουκλεοτίδια περιέχονται μετά την ολοκλήρωση της αντιγραφής τού παραπάνω δίκλωνου τμήματος DNA (2 μονάδες).

Μονάδες 6

Δ4. Να εξηγήσετε προς ποιο άκρο 3' ή 5' της κωδικής αλυσίδας βρίσκεται η θέση έναρξης της αντιγραφής (2 μονάδες) και ποιο από τα πρωταρχικά τμήματα τοποθετείται πρώτο στην ασυνεχή αλυσίδα (1 μονάδα).

Μονάδες 3

Δ5. Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων του πεπτιδίου που κωδικοποιείται από το συνεχές γονίδιο που σας δόθηκε (2 μονάδες) και να εξηγήσετε τη μετάλλαξη που έχει συμβεί και έχει ως αποτέλεσμα την παραγωγή του μεταλλαγμένου πεπτιδίου: $H_2N - met - pro - glu - thr - leu - ser - COOH$ (4 μονάδες).

Μονάδες 6

Δίνεται τμήμα του γενετικού κώδικα:

leu	pro	asp	thr	ser	glu
UUA	CCU	GAU	ACU	AGU	GAA
UUG	CCC	GAC	ACC	AGC	GAG
	CCA		ACA		
	CCG		ACG		

9ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Εξεταζόμενη ύλη: **Εφ' όλης της ύλης**

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό 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 πρόταση.

A1. Ο πυρηνίσκος:

- α.** Αποτελείται μόνο από DNA.
- β.** Αποτελείται από DNA και RNA.
- γ.** Είναι υπεύθυνος για τη σύνθεση του tRNA.
- δ.** Περιβάλλεται από δύο στοιχειώδεις μεμβράνες.

A2. Το άγαρ είναι:

- α.** Φύκος.
- β.** Νουκλεϊκό οξύ.
- γ.** Πρωτεΐνη.
- δ.** Πολυσακχαρίτης.

A3. Αυξημένη συγκέντρωση HbF εμφανίζει ασθενής με:

- α.** Αλφισμό.
- β.** Κυστική ίνωση.
- γ.** Αιμορροφιλία Β.
- δ.** β-θαλασσαιμία.

A4. Ο δεύτερος νόμος του Μέντελ ισχύει :

- α.** Και για πολυγονιδιακούς χαρακτήρες.
- β.** Για δύο διαφορετικούς φυλοσύνδετους χαρακτήρες.
- γ.** Όταν το ένα γνώρισμα είναι αυτοσωμικό και το άλλο φυλοσύνδετο.
- δ.** Και για γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων.

A5. Τα εμβόλια μπορεί να περιέχουν:

- α.** Ένζυμα.
- β.** DNA ή mRNA.
- γ.** Μονοκλωνικά χρωμοσώματα.
- δ.** Φαρμακευτικές πρωτεΐνες.

Μονάδες $5 \times 5 = 25$

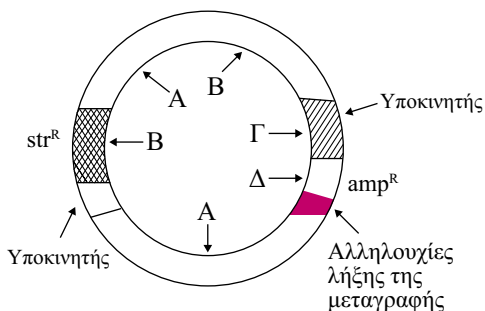
ΘΕΜΑ Β

B1. Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμίας από τις βιολογικές έννοιες της **Στήλης Ι** και δίπλα το γράμμα των εννοιών της **Στήλης ΙΙ** με τις οποίες σχετίζονται ή στις οποίες μπορούν να συμμετάσχουν. Από τη **Στήλη ΙΙ** περισεύει μία έννοια.

ΣΤΗΛΗ Ι	ΣΤΗΛΗ ΙΙ
1. Ανακατανομή γονιδίων μεταξύ μη ομόλογων χρωμοσωμάτων	α. Μεσόφαση
2. Ένα επίπεδο γονιδιακής ρύθμισης	β. Μείωση ΙΙ
3. Θνησιγόνο αλληλόμορφο	γ. cDNA βιβλιοθήκη
4. Καταλάση	δ. <i>Lactobacillus</i>
5. Διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων	ε. Μείγμα γλυκόζης και λακτόζης
6. Μη έκφραση δομικών γονιδίων οπερονίου λακτόζης	στ. Υπεροξειδίο του υδρογόνου
7. Αντιγραφή γενετικού υλικού	ζ. Πρόφαση Ι
8. Αντίστροφη μεταγραφάση	η. Διπλάσιοι θηλυκοί από αρσενικούς απογόνους
	θ. Μετάφαση Ι

Μονάδες 8

Στο διπλανό σχήμα απεικονίζεται ένα πλασμίδιο το οποίο χρησιμοποιούμε ως φορέα για την κλωνοποίηση ενός ανθρώπινου συνεχούς γονιδίου. Το γονίδιο φέρει γονίδια ανθεκτικότητας στα αντιβιοτικά αμπικιλίνη (amp^R) και στρεπτομυκίνη (str^R), έναν υποκινητή και αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής. Στις θέσεις Α, Β, Γ και Δ βρίσκονται αλληλουχίες, οι οποίες αναγνωρίζονται από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες α, β, γ και δ αντίστοιχα.



- B2.** Ποια από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες α, β, γ ή δ είναι η κατάλληλη για τη χρήση του πλασμιδίου αυτού ως φορέα κλωνοποίησης; (1 μονάδα)
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (3 μονάδες)

Μονάδες 4

- B3.** Να περιγράψετε τη διαδικασία με την οποία δημιουργήθηκε το πρόβατο Dolly.

Μονάδες 7

- B4.** Ποιες πληροφορίες περιέχει το μιτοχονδριακό DNA (2 μονάδες) και γιατί τα μιτοχόνδρια χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα οργανίδια (4 μονάδες);

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Γ

Η παρακάτω αλληλουχία αποτελεί τμήμα της κωδικής αλυσίδας ενός φυσιολογικού γονιδίου, το οποίο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή ενός ενζύμου του μεταβολισμού που αποτελείται από 50 αμινοξέα και απεικονίζει την περιοχή που αντιστοιχεί στα αμινοξέα 6, 7, 8, 9, 10 και 11. Το παρακάτω τμήμα του γονιδίου κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση 1 (Π.Ε. 1), η οποία αναγνωρίζει παλίνδρομη αλληλουχία 6 ζευγών βάσεων:

5' ...GAATAGCTGAGATGATATCTAC... 3'

- Γ1.** Να γράψετε τα κωδικόνια των 6 αμινοξέων (3 μονάδες). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (4 μονάδες).

Μονάδες 7

- Γ2.** Να γράψετε την αλληλουχία αναγνώρισης της Π.Ε. 1.

Μονάδες 5

- Γ3.** Δύο γονιδιωματικές βιβλιοθήκες που κατασκευάστηκαν από δύο σπερματοζώαρια του ίδιου ανθρώπου με τη χρήση των ίδιων ενζύμων και των ίδιων μηχανισμών είναι ίδιες ή διαφορετικές (1 μονάδα); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (4 μονάδες).

Μονάδες 5

[Πανελλαδικές Εξετάσεις 2023]

Γ4. Σε ένα είδος εντόμου, στο οποίο το φύλο καθορίζεται όπως στον άνθρωπο, ένα φυλοσύνδετο επικρατές αλληλόμορφο (M) ελέγχει τα μαύρο χρώμα σώματος σε σχέση με το υπολειπόμενο του (μ) το οποίο ευθύνεται για το γκρι χρώμα σώματος. Στο ίδιο είδος εντόμου ένα επικρατές αλληλόμορφο (Φ) καθορίζει τις φυσιολογικές πτέρυγες, ενώ το υπολειπόμενο του (φ) τις αναδιπλωμένες πτέρυγες. Προκειμένου να διερευνήσετε αν το γονίδιο για τις πτέρυγες είναι ανεξάρτητο ή συνδεδεμένο με το γονίδιο για το χρώμα του σώματος, διασταυρώσατε ένα θηλυκό διπλά ετερόζυγο άτομο με ένα αρσενικό που είχε γκρι χρώμα σώματος και αναδιπλωμένες πτέρυγες.

Τα αποτελέσματα της διασταύρωσης φαίνονται στον ακόλουθο πίνακα:

Απόγονοι			
25 Μαύροι με Φυσιολογικές πτέρυγες	24 Μαύροι με Αναδιπλωμένες πτέρυγες	27 Γκρι με Φυσιολογικές πτέρυγες	23 Γκρι με Αναδιπλωμένες πτέρυγες

Θεωρώντας ότι και τα δύο γνωρίσματα είναι μονογονιδιακά και ότι ο αριθμός των απογόνων επιτρέπει την ασφαλή στατιστικά επεξεργασία, να εξηγήσετε αν το γονίδιο για τη μορφή των πτερυγών είναι φυλοσύνδετο ή αυτοσωμικό και να πραγματοποιήσετε τις απαραίτητες διασταυρώσεις.

Μονάδες 8

ΘΕΜΑ Δ

Το ένζυμο αφυδρογονάση της 6 φωσφορικής γλυκόζης (G6PD) βοηθά στη φυσιολογική λειτουργία των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Το γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο βρίσκεται στο άκρο του μεγάλου βραχίονα τού X χρωμοσώματος και το ένζυμο που παράγεται αποτελείται από 515 αμινοξέα.

Μειωμένη συγκέντρωση του ενζύμου στο αίμα χαρακτηρίζεται ως ανεπάρκεια της G6PD η οποία κληρονομείται με υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας και έχουν μελετηθεί περίπου 400 αλληλόμορφα του γονιδίου. Η ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της 6 φωσφορικής γλυκόζης (G6PD) μπορεί να οδηγήσει σε αιμολυτική αναιμία,

όταν το άτομο έρθει σε επαφή με συγκεκριμένες ουσίες όπως αυτές που περιέχονται στα κουκιά. Στην περίπτωση αυτήν, προκαλείται η ασθένεια του κυαμισμού, που είναι διαδεδομένη στις χώρες της Μεσογείου και στη χώρα μας. Στην περίπτωση του κυαμισμού, το αλληλόμορφο της G6PD στην 188η θέση φέρει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη αντί της φυσιολογικής σερίνης, αλλαγή που οφείλεται σε μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης. Δίνονται τα κωδικόνια:

Αμινοξέα	Προσανατολισμός 5' → 3'
σερίνη	AGU, AGC, UCU, UCC, UCA, UCG
φαινυλαλανίνη	UUU, UUC

Δ1. Να προσδιορίσετε τη μετάλλαξη που έχει συμβεί.

Μονάδες 6

Δ2. Γυναίκα που κυοφορεί υποβλήθηκε σε προγεννητικό έλεγχο την 11η εβδομάδα της κύησης και τα εμβρυϊκά κύτταρα που ελήφθησαν χρησιμοποιήθηκαν για την κατασκευή καρυότυπου και για ανάλυση DNA. Να περιγράψετε τη μέθοδο που χρησιμοποιήθηκε για την λήψη των εμβρυϊκών κυττάρων.

Μονάδες 5

Στο φυσιολογικό αλληλόμορφο της G6PD του κυαμισμού υποθέτουμε ότι υπάρχουν τρεις αλληλουχίες αναγνώρισης από την περιοριστική ενδονουκλεάση E1, ενώ στο αλληλόμορφο που οδηγεί στον κυαμισμό καταργείται, λόγω της μετάλλαξης, η μία θέση. Από τη μελέτη του καρυότυπου φάνηκε ότι το έμβρυο θα παρουσιάσει σύνδρομο Klinefelter. Παράλληλα, από το DNA των εμβρυϊκών κυττάρων απομονώθηκε το αλληλόμορφο της G6PD, κλωνοποιήθηκε με PCR και έγινε επίδραση στα τμήματα DNA του αλληλόμορφου με την περιοριστική ενδονουκλεάση E1, από την οποία προέκυψαν επτά διαφορετικού μήκους τμήματα.

Δ3. Να γράψετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, τον γονότυπο του εμβρύου, λαμβάνοντας υπόψη ότι οι γονείς είναι υγιείς.

Μονάδες 8

Δ4. Να εξηγήσετε με ποιον/-ους πιθανό/-ούς μηχανισμό/-ούς έχει προκύψει ο καρυότυπος του εμβρύου.

Μονάδες 6

10ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Εξεταζόμενη ύλη: **Εφ' όλης της ύλης**

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό 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 πρόταση.

- A1.** Αν συγκρίνουμε το γενετικό υλικό του προβάτου, του ανθρώπου και του μοσχομπίζελου, θα διαπιστώσουμε ότι:
- α.** Αποτελείται από τον ίδιο αριθμό χρωμοσωμάτων.
 - β.** Ο λόγος των βάσεων A/T εμφανίζει την ίδια τιμή.
 - γ.** Εμφανίζει ίδια επί τοις εκατό (%) σύσταση σε αζωτούχες βάσεις.
 - δ.** Εμφανίζει διαφορετική χημική σύσταση.
- A2.** Μεταξύ των γονιδίων περιλαμβάνονται και οι περιοχές του DNA που φέρουν πληροφορίες για την παραγωγή:
- α.** Του snRNA.
 - β.** Του υποκινητή.
 - γ.** Της αλληλουχίας έναρξης της αντιγραφής.
 - δ.** Όλων όσα αναφέρονται στα α, β και γ.
- A3.** Η χρώση των χρωμοσωμάτων με ζώνες Giemsa είναι απαραίτητη για τη διάγνωση:
- α.** Γονιδιακών μεταλλάξεων.
 - β.** Τρισωμίας σε φυλετικό ή αυτοσωμικό χρωμόσωμα.
 - γ.** Μονοσωμίας σε φυλετικό χρωμόσωμα.
 - δ.** Αναστροφής τμήματος χρωμοσώματος.
- A4.** Η προΐνσουλίνη αποτελείται από 86 αμινοξέα. Ο αριθμός των πεπτιδικών δεσμών στην προΐνσουλίνη και στην ινσουλίνη είναι αντίστοιχα:
- | | |
|----------------------|----------------------|
| α. 86 και 51. | β. 85 και 50. |
| γ. 85 και 49. | δ. 84 και 49. |

A5. Η γονιδιακή θεραπεία μπορεί να εφαρμόζεται σε ασθένειες όπως:

α. Πολιομυελίτιδα.

β. Διφθερίτιδα.

γ. Ευλογιά.

δ. Μυϊκή δυστροφία Duchenne.

Μονάδες $5 \times 5 = 25$

ΘΕΜΑ Β

B1. Στο εργαστήριο υπάρχει το παρακάτω υβριδικό μόριο, όλα τα απαραίτητα δεοξυριβονουκλεοτίδια, τα απαραίτητα ένζυμα και οι κατάλληλες συνθήκες για τη σύνθεση DNA.



Να εξηγήσετε ποια ένζυμα χρειάζονται οι ερευνητές για να συνθέσουν DNA στις περιοχές Α και Β.

Μονάδες 6

B2. Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθενός από τους όρους της **Στήλης I** και δίπλα το γράμμα του μακρομορίου της **Στήλης II** στο οποίο ανήκει.

ΣΤΗΛΗ I	ΣΤΗΛΗ II
1. Γαλακτόζη	A. DNA
2. Χειριστής	
3. Β-γαλακτοζιδάση	B. Πρωτεΐνη
4. Δεοξυριβόζη	

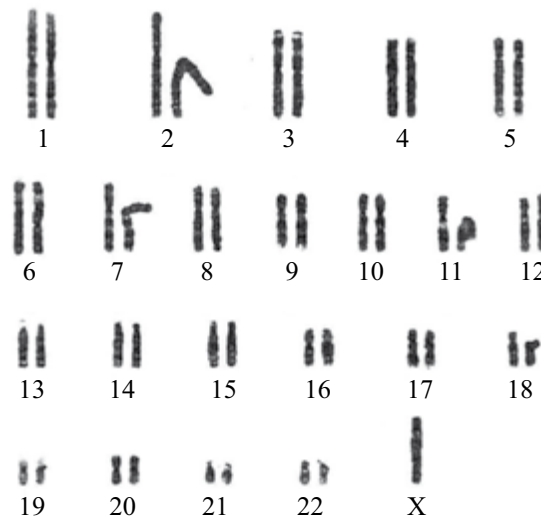
ΣΤΗΛΗ Ι	ΣΤΗΛΗ ΙΙ
5. Καταστολέας	Γ. Υδατάνθρακας
6. Επαγωγέας	
7. Υποκινητής	

Μονάδες 7

B3. Η ανίχνευση των επιπέδων της αυξητικής ορμόνης στο αίμα ενός παιδιού πραγματοποιείται με τη βοήθεια μονοκλωνικών αντισωμάτων που έχουν παραχθεί μέσω υβριδωμάτων. Να αναλύσετε τα βήματα με τα οποία παράγονται τα αντισώματα αυτά.

Μονάδες 5

B4. Στην παρακάτω εικόνα παρουσιάζεται ο καρυότυπος ενός ανθρώπου.



Να εξηγήσετε:

- α.** Το φύλο του ατόμου (2 μονάδες).
- β.** Αν ο καρυότυπος ανήκει σε φυσιολογικό ή σε άτομο που πάσχει από σύνδρομο (2 μονάδες).
- γ.** Αν το άτομο πάσχει από κάποιο σύνδρομο, να περιγράψετε τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου (3 μονάδες).

Μονάδες 7

ΘΕΜΑ Γ

Στα σωματικά κύτταρα ενός υποθετικού είδους, στο οποίο το φύλο καθορίζεται όπως στον άνθρωπο, υπάρχουν 4 ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων από τα οποία το 4ο είναι το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων. Στο στάδιο της πρόφασης της μίτωσης, κάθε χρωμόσωμα του 1ου ζεύγους έχει μήκος 50 Kb ($1 \text{ Kb} = 10^3$ ζεύγη βάσεων), του 2ου ζεύγους 30 Kb και του 3ου ζεύγους 20 Kb.

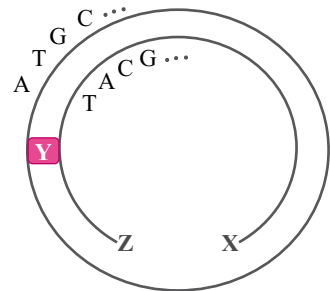
Συγκεκριμένο σωματικό κύτταρο που βρίσκεται στο τέλος της μεσόφασης, το κύτταρο Α, έχει συνολικό πυρηνικό DNA = 225 Kb, ενώ ένα άλλο κύτταρο στην ίδια φάση, το κύτταρο Β, έχει 220 Kb.

Γ1. Να μεταφέρετε στο τετράδιό σας συμπληρωμένο τον παρακάτω πίνακα.

Είδος κυττάρου	Ποσότητα DNA σε Kb
Ωάριο	
Σπερματοζωάριο με Y χρωμόσωμα	
Ζυγωτό με XX στη φάση G1	
Ζυγωτό με XY και τρισωμία στο 2ο χρωμόσωμα στη φάση G1	
Ζυγωτό με XYY στη φάση G1	

Μονάδες 10

Γ2. Στο διπλανό σχήμα δίνεται κυκλικό μόριο στο οποίο σημειώνονται 4 ζεύγη νουκλεοτιδίων ενός μικρού γονιδίου, ο υποκινητής του γονιδίου και η πληροφορία ότι η DNA πολυμεράση προσθέτει ενδιάμεσα νουκλεοτίδια, από το Z προς το X, συμπληρώνοντας το τμήμα DNA που λείπει από την εσωτερική αλυσίδα του κυκλικού μορίου. Να γράψετε τα 4 πρώτα νουκλεοτίδια και τον προσανατολισμό του μορίου RNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του μικρού γονιδίου.



Μονάδες 4

- Γ3.** Επιδράσαμε σε ίδια μόρια DNA με δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες, την *EcoRI* και την *DdeI*, αρχικά με την καθεμία χωριστά και στη συνέχεια και με τις δύο μαζί. Από την επεξεργασία προέκυψαν τα κομμάτια που αναγράφονται στον ακόλουθο πίνακα:

Περιοριστική ενδονουκλεάση	Τμήματα DNA σε 10^3 ζ.β.			
<i>EcoRI</i>	26			
<i>DdeI</i>	7,3	8,5	10,2	
<i>EcoRI</i> και <i>DdeI</i>	3,7	6,5	7,3	8,5

- α.** Ποια είναι η μορφή του μορίου DNA (1 μονάδα); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (2 μονάδες).
- β.** Να σχεδιάσετε το μόριο έτσι, ώστε να φαίνονται τα σημεία κοπής από κάθε περιοριστική ενδονουκλεάση. Μπορείτε να χρησιμοποιήσετε το γράμμα E για την *EcoRI* και το γράμμα D για την *DdeI* (3 μονάδες).

Μονάδες 6

- Γ4.** Σε κάποιο είδος φυτού, τα άνθη μπορούν να εμφανίζουν τα ακόλουθα χρώματα: κίτρινο, πιτσιλωτό (λευκό με κόκκινα στίγματα), κόκκινο, λευκό.

Ένα φυτό με κόκκινα άνθη διασταυρώθηκε με ένα φυτό με λευκά άνθη και προέκυψαν απόγονοι με τα εξής χρώματα:

- 92 απόγονοι με πιτσιλωτά άνθη (λευκά με κόκκινα στίγματα),
- 98 απόγονοι με κόκκινα άνθη,
- 101 απόγονοι με λευκά άνθη και
- 108 απόγονοι με κίτρινα άνθη.

Με δεδομένο ότι ο αριθμός των απογόνων επιτρέπει την εξαγωγή ασφαλών συμπερασμάτων και ότι το «χρώμα άνθους» είναι μονογονιδιακός χαρακτήρας, να εξηγήσετε πώς κληρονομείται το χαρακτηριστικό «χρώμα άνθους» στο συγκεκριμένο είδος φυτού (3 μονάδες). Να προσδιορίσετε τον γονότυπο των γονέων και των απογόνων, αφού πραγματοποιήσετε την κατάλληλη διασταύρωση (2 μονάδες).

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Δ

Στο τέλος των θεμάτων παρατίθεται ο γενετικός κώδικας.

Στα ευκαρυωτικά mRNA, τα εσώνια φέρουν, τις περισσότερες φορές, στα άκρα τους τα νουκλεοτίδια 5' – GU.....AG – 3'. Η ύπαρξη και των δύο αλληλουχιών στα άκρα των εσώνιων είναι απαραίτητη προϋπόθεση για την αποκοπή και την απομάκρυνσή τους από τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια. Μεταλλάξεις στα νουκλεοτίδια των άκρων του εσωνίου έχουν ως αποτέλεσμα να μην απομακρύνεται το εσώνιο κατά την ωρίμανση του πρόδρομου mRNA, αλλά να κόβεται το mRNA στο μη μεταλλαγμένο άκρο του εσωνίου.

Στο παρακάτω δίκλωνο τμήμα DNA περιέχεται η αλληλουχία φυσιολογικού ασυνεχούς γονιδίου ενός ευκαρυωτικού ζωικού οργανισμού, το οποίο κωδικοποιεί ένα εξαπεπτίδιο:

5' CGATGGGAATGTCGTTCTAAAGCTCATGGCTCTAAGCTGA 3'
3' GCTACCCCTTACAGCAAGATTTTCGAGTACCGAGATTCGACT 5'

- Δ1.** Να γράψετε την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων του mRNA που, στο κυτταρόπλασμα, προσδιορίζει τη σύνθεση του εξαπεπτιδίου (5 μονάδες) καθώς και την αλληλουχία των αμινοξέων του εξαπεπτιδίου (3 μονάδες).

Μονάδες 8

Στον πληθυσμό του ζωικού αυτού είδους υπάρχουν δύο μεταλλαγμένα αλληλόμορφα του γονιδίου τα οποία προκύπτουν από γονιδιακή μετάλλαξη.

Στο ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο έγινε αντικατάσταση βάσης στην αρχή του εσωνίου. Έτσι, στην κωδική αλυσίδα η βάση G της αρχής του εσωνίου αντικαταστάθηκε από την βάση A. Η αντικατάσταση βάσης, βέβαια, αφορά και τη μη κωδική αλυσίδα.

- Δ2.** Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα της μετάλλαξης.

Μονάδες 8

Το δεύτερο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο είναι το εξής :

5' CGATGGGAATGTCGTTCTAAATGCTCATGGCTCTAAGCTGA 3'
3' GCTACCCCTTACAGCAAGATTTACGAGTACCGAGATTCGACT 5'

Δ3. Να δείξετε ποια είναι η μετάλλαξη που υπάρχει στο δεύτερο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο.

Μονάδες 4

Δ4. Ποιο είναι το αποτέλεσμα της μετάλλαξης για την παραγωγή του πεπτιδίου;

Μονάδες 5

		Δεύτερο γράμμα					
		U	C	A	G		
Πρώτο γράμμα	U	UUU } φαινυλαλανίνη UUC } (phe) UUA } λευκίνη UUG } (leu)	UCU } UCC } σερίνη UCA } (ser) UCG }	UAU } τυροσίνη UAC } (tyr) UAA } λήξη UAG } λήξη	UGU } κυστεΐνη UGC } (cys) UGA } λήξη UGG } τρυπτοφάνη (trp)	U	Τρίτο γράμμα
	C	CUU } CUC } λευκίνη CUA } (leu) CUG }	CCU } CCC } προλίνη CCA } (pro) CCG }	CAU } ιστιδίνη CAC } (his) CAA } γλουταμίνη CAG } (gln)	CGU } CGC } αργινίνη CGA } (arg) CGG }	U	
	A	AUU } ισολευκίνη AUC } (ile) AUA } AUG } μεθειονίνη (met) έναρξη	ACU } ACC } θρεονίνη ACA } (thr) ACG }	AAU } ασπαραγίνη AAC } (asn) AAA } λυσίνη AAG } (lys)	AGU } σερίνη AGC } (ser) AGA } αργινίνη AGG } (arg)	U	
	G	GUU } GUC } βαλίνη GUA } (val) GUG }	GCU } GCC } αλανίνη GCA } (ala) GCG }	GAU } ασπαρτικό οξύ GAC } (asp) GAA } γλουταμινικό οξύ GAG } (glu)	GGU } GGC } γλυκίνη GGA } (gly) GGG }	U	

Απαντήσεις – Λύσεις

1ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Θέμα Α

A1. δ, **A2.** γ, **A3.** δ, **A4.** β, **A5.** α

Θέμα Β

B1. **i.** ΛΑΘΟΣ, **ii.** ΛΑΘΟΣ, **iii.** ΣΩΣΤΟ, **iv.** ΛΑΘΟΣ, **v.** ΣΩΣΤΟ .

B2. Α: 1, 6, Β: 4, 7, Γ: 2, 3, 5

B3. Στα ριβοσώματα των μεμβρανών του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου και στα ελεύθερα ριβοσώματα του κυτταροπλάσματος καθώς και στα ριβοσώματα των μιτοχονδρίων και των χλωροπλαστών.

B4. Με το Z απεικονίζεται το σύμπλοκο ενζύμου - υποστρώματος.

B5. Ονομάζεται αμυλάση και είναι εξωκυτταρικό ένζυμο, αφού απαντά στο σάλιο και δρα στη στοματική κοιλότητα.

Θέμα Γ

Γ1. Τα Λ, Ν και ρ.

Γ2. Οι συνδυασμοί χρωμοσωμάτων και γονιδίων είναι: 1, 3, 5 – 1, 4, 5 (ΚΛΜΝρΖΗ), 1, 3, 6 – 1, 4, 6 (ΚΛΜΝρζη), 2, 3, 5 – 2, 4, 5 (κΛμΝρΖΗ), 2, 3, 6 και 2, 4, 6 (κΛμΝρζη).

Γ3. Οι πιθανοί συνδυασμοί γονιδίων είναι οι εξής:

- ΚΛΜΝρΖΗ, ΚΛΜΝρζη, και από επιχiasμό: ΚΛμΝρΖΗ, ΚΛΜΝρζη,
- κΛμΝρΖΗ, κΛμΝρζη, και από επιχiasμό: κΛΜΝρΖΗ, κΛΜΝρζη.

Θέμα Δ

Δ1. Τα κύτταρα ανήκουν σε ζωικό οργανισμό, γιατί οι μικροσωληνίσκοι που σχηματίζουν την άτρακτο φαίνεται να προβάλλουν από τα κεντροσώματα που υπάρχουν μόνο στα ζωικά και όχι στα φυτικά κύτταρα.

Δ2. Το κύτταρο Β βρίσκεται σε μίτωση, καθώς όλα τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα είναι τοποθετημένα στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου σε μονό στοίχο. Τα κύτταρα Α και Γ βρίσκονται σε μείωση.

- Δ3.** Το κύτταρο Β βρίσκεται στη μετάφαση της μίτωσης. Το κύτταρο Γ βρίσκεται στην αρχή της ανάφασης της μείωσης Ι, γιατί διακρίνεται να έχει αρχίσει ο διαχωρισμός του κάθε ζεύγους χρωμοσωμάτων, ενώ το κύτταρο Α βρίσκεται στη μετάφαση της μείωσης ΙΙ, γιατί υπάρχουν δύο χρωμοσώματα (ένα από κάθε ζευγάρι) τοποθετημένα στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου.
- Δ4.** Τα κύτταρα Β και Γ είναι διπλοειδή, γιατί περιέχουν δύο αντίγραφα του γονιδιώματος, δηλαδή ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το κύτταρο Α είναι απλοειδές, γιατί περιέχει ένα αντίγραφο του γονιδιώματος, δηλαδή ένα χρωμόσωμα από κάθε ζεύγος.

2ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Θέμα Α

A1. γ, **A2.** β, **A3.** β, **A4.** δ, **A5.** α.

Θέμα Β

- B1.** 1 – Γ, 2 – Β, 3 – Ε, 4 – Α, 5 – Στ. Περισεύει το Δ (Πρόφαση ΙΙ).
- B2.** Τα περισσότερα γονίδια του πυρηνικού DNA των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών (και των ιών που τους προσβάλλουν) είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα. Επομένως, στα κύτταρα του κάθε οργανισμού διαφορετικές αλληλουχίες αποτελούν τα εξώνια και τα εσώνια, με αποτέλεσμα να προκύπτουν, μετά την ωρίμανση, διαφορετικά ώριμα mRNA που μεταφράζονται σε διαφορετικές πρωτεΐνες.
- B3.** Τα φαινόμενα που παρατηρούνται είναι η σύναψη και ο επιχiasμός. Κατά την πρόφαση της 1ης μειωτικής διαίρεσης, τα ομόλογα χρωμοσώματα εγκαταλείπουν τις τυχαίες θέσεις που κατείχαν στον χώρο του πυρήνα, πλησιάζουν και τοποθετούνται το ένα απέναντι στο άλλο με εξαιρετική ακρίβεια, γιατί τα ομόλογα χρωμοσώματα στοιχίζονται έτσι, ώστε οι αντίστοιχοι γονιδιακοί τόποι να είναι ο ένας απέναντι στον άλλον.
- Ορισμένες φορές, εξαιτίας της σύναψης, είναι δυνατόν οι μη αδελφές χρωματίδες των ομόλογων χρωμοσωμάτων, που έχουν γίνει πια ορατές, να «μπερδευτούν» μεταξύ τους. Έτσι, δημιουργούνται τα χαρακτηριστικά και ορατά από το οπτικό

μικροσκόπιο χιάσματα, στα οποία οι μη αδελφές χρωματίδες κόβονται και επανασυγκολλώνται, αφού όμως έχουν ανταλλάξει μεταξύ τους ομόλογα χρωμοσωμικά τμήματα. Το φαινόμενο αυτό, που ονομάζεται επιχiasμός, δίνει τη δυνατότητα στα ομόλογα χρωμοσώματα να ανταλλάξουν μεταξύ τους γονίδια.

- B4.** Μόνο στην περίπτωση όπου η γιαγιά είναι η μητέρα της μητέρας του και όχι του πατέρα του, καθώς το μιτοχονδριακό DNA κληρονομείται από τη μητέρα σε όλα τα παιδιά της, αλλά μόνο στα εγγόνια από τις κόρες της.
- B5.** Με την κυτταρική διαίρεση επιτελούνται:
- η μονογονική αναπαραγωγή των οργανισμών, κατά την οποία το νέο ή τα νέα άτομα προέρχονται από έναν μόνο γονέα,
 - η αμφιγονική αναπαραγωγή των οργανισμών, κατά την οποία το νέο άτομο είναι προϊόν γονιμοποίησης, συνένωσης δηλαδή δύο εξειδικευμένων κυττάρων (γάμετών) που προέρχονται από γονείς διαφορετικού φύλου,
 - η αύξηση του αριθμού των κυττάρων και, συνεπώς, η ανάπτυξη των πολυκύτταρων οργανισμών,
 - η αντικατάσταση των νεκρών, κατεστραμμένων ή γηρασμένων κυττάρων στους ιστούς με άλλα, όμοια με αυτά.

Θέμα Γ

- Γ1.** Η αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$, ενώ μητρική και θυγατρική αλυσίδα είναι συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες. Έτσι, όπως φαίνεται στο σχήμα, η κάτω αριστερή θυγατρική αλυσίδα συντίθεται προς τα αριστερά, όπου βρίσκεται το $3'$ άκρο της. Επομένως το άκρο Δ, ως αντιπαράλληλο θα είναι το $5'$ άκρο και το άλλο άκρο της αλυσίδας, το Γ, θα είναι το $3'$ άκρο και σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας το άκρο Β είναι το $5'$ άκρο και το Α είναι το $3'$ άκρο.
- Γ2.** Στη δεξιά διχάλα του σχήματος το πρωταρχικό τμήμα στη θέση έναρξης της αντιγραφής θα είναι στην αλυσίδα που συντίθεται με συνεχή τρόπο, με προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$, απέναντι από το $3'$ άκρο, δηλαδή απέναντι από το άκρο Γ και, επομένως, θα είναι το $5' - \text{CGAAUA} - 3'$.
- Γ3.** Στο κύτταρο Α, τα χρωμοσώματα του κυττάρου απεικονίζονται να βρίσκονται σε μονό στοιχείο, στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου. Αυτή η διάταξη των χρωμοσωμάτων δείχνει ότι το κύτταρο Α βρίσκεται στο στάδιο της μετάφασης της 2ης μειωτικής διαίρεσης. Στο κύτταρο Β τα χρωμοσώματα απεικονίζονται σε ζεύγη ομολό-

γων στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου, ενώ έχουν αρχίσει να απομακρύνονται μεταξύ τους, με το καθένα να κατευθύνεται με τη βοήθεια των ινιδίων της ατράκτου προς τους αντίθετους πόλους του κυττάρου. Επομένως, το κύτταρο Β βρίσκεται στην ανάφαση της 1ης μειωτικής διαίρεσης.

- Γ4.** Το κύτταρο Β που βρίσκεται στην 1η μειωτική διαίρεση είναι διπλοειδές ($2n$) και περιέχει το σύνολο των χρωμοσωμάτων. Επομένως, ο οργανισμός από τον οποίο προέρχεται έχει $2n = 4$. Αντίθετα, το κύτταρο Α που βρίσκεται στη 2η μειωτική διαίρεση είναι απλοειδές, αφού έχει προηγηθεί ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά την 1η μειωτική διαίρεση. Άρα ο απλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων $n = 4$ και ο διπλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων του οργανισμού από τον οποίο προέρχεται είναι $2n = 8$.

Στο τέλος της μειωτικής διαίρεσης από το κύτταρο Α θα προέλθει τελικό κύτταρο - γαμέτης με 4 χρωμοσώματα, ενώ από το κύτταρο Β ο γαμέτης θα περιέχει 2 χρωμοσώματα.

- Γ5.** Το κάθε νουκλεοτίδιο αναπτύσσει δεσμούς υδρογόνου με το συμπληρωματικό του νουκλεοτίδιο και $3' - 5'$ φωσφοδιεστερικούς δεσμούς με τα γειτονικά νουκλεοτίδια της ίδιας νουκλεοτιδικής αλυσίδας. Επομένως, το νουκλεοτίδιο Χ μπορεί να αναπτύσσει δύο φωσφοδιεστερικούς δεσμούς με τα γειτονικά του νουκλεοτίδια και 3 δεσμούς υδρογόνου με το συμπληρωματικό του νουκλεοτίδιο και άρα βρίσκεται στο μέσον της νουκλεοτιδικής αλυσίδας και πρέπει να έχει ως βάση την Α ή τη Γ. Το νουκλεοτίδιο Υ αναπτύσσει έναν φωσφοδιεστερικό δεσμό με το γειτονικό του νουκλεοτίδιο και δύο δεσμούς υδρογόνου με το συμπληρωματικό του νουκλεοτίδιο και άρα βρίσκεται στο άκρο της νουκλεοτιδικής αλυσίδας και πρέπει να έχει ως βάση τη Τ ή την C.

Θέμα Δ

- Δ1.** Μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα σχηματίζεται από την ένωση πολλών νουκλεοτιδίων με $3' - 5'$ φωσφοδιεστερικό 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.

Οι DNA πολυμεράσες τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο $3'$ άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Αφού στο ελεύθερο $3'$ άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου διδεοξυριβονουκλεοτιδίου

δεν υπάρχει υδροξύλιο, δεν μπορεί να δημιουργηθεί ο 3'-5' φωσφοδιεστερικός και να συνεχιστεί η προσθήκη νουκλεοτιδίων και, επομένως, σταματά η σύνθεση της αλυσίδας.

- Δ2.** Το άκρο της αλυσίδας που χρησιμοποιείται ως καλούπι θα είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με το πρωταρχικό τμήμα 5' -TCAC- 3' που χρησιμοποιήθηκε και, συνεπώς, θα είναι το: 3' -AGTG- 5'.
- Δ3.** Η αλληλουχία που χρησιμοποιήθηκε ως καλούπι θα προκύψει με τη διαδοχική προσθήκη των συμπληρωματικών δεοξυριβονουκλεοτιδίων προς τα διδεοξυριβονουκλεοτίδια, ξεκινώντας από τα μικρότερου μήκους τμήματα μετά το άκρο της 3' -AGTG- 5' που απαντήθηκε στο Δ2 ερώτημα και έτσι θα είναι:

3' -AGTGGTGTTCCTCTGAGCTTCGGTA- 5'

- Δ4.** 5' -TCACCACAAGAGACTCGAAGCCAT- 3'
3' -AGTGGTGTTCCTCTGAGCTTCGGTA- 5'

Επειδή η αλυσίδα-καλούπι που χρησιμοποιήθηκε προερχόταν από την αποδιάταξη cDNA βιβλιοθήκης, προφανώς ή θα ήταν η κωδική αλυσίδα ή η μη κωδική του γονιδίου. Προφανώς ήταν η κωδική, αφού στην κωδική υπάρχει στην κατεύθυνση 5' → 3', από δεξιά προς τα αριστερά, κωδικόνιο έναρξης 5' -ATG- 3' και με βήμα τριπλέτας κωδικόνιο λήξης.

Άρα κωδική είναι η κάτω αλυσίδα του δίκλωνου μορίου, με κωδικόνιο λήξης το 5' -TGA- 3'.

Άρα το mRNA είναι: 5' -AUGGCUUCGAGUCUCUUGUGGUGA- 3'.

3ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Θέμα Α

A1. δ, **A2.** α, **A3.** δ, **A4.** β, **A5.** γ

Θέμα Β

B1. Τα πλεονεκτήματα του μοσχομπίζελου (*Pisum sativum*), είναι τα παρακάτω:

- Αναπτύσσεται πολύ εύκολα και εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτηρισμούς του όπως στο ύψος, όπου εμφανίζονται ψηλά και κοντά φυτά, στο χρώμα

του άνθους, όπου υπάρχουν ιώδη και λευκά άνθη, στο χρώμα και στο σχήμα του σπέρματος καθώς και σε άλλες ιδιότητες.

- Προσφέρει τη δυνατότητα τεχνητής γονιμοποίησης, πέρα από την αυτογονιμοποίηση, η οποία συμβαίνει φυσιολογικά. Σ' 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.
- Δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων και παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων.

B2. Από τους απογόνους του ατόμου II3 προκύπτει ότι η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο, αφού από γονείς που δεν είναι ασθενείς γεννιούνται γιος και κόρη που πάσχουν. Επομένως, αποκλείεται ο επικρατής τρόπος κληρονομικότητας, αφού κανένας από τους γονείς δεν μπορεί να φέρει το επικρατές αλληλόμορφο, γιατί τότε θα έπασχε. Επιπλέον, αποκλείεται ο φυλοσύνδετος υπολειπόμενος τρόπος, γιατί τότε η κόρη θα έπρεπε να έχει κληρονομήσει το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο και από τον πατέρα της, ο οποίος έχοντας μόνο ένα X χρωμόσωμα θα έπρεπε να πάσχει.

Πιθανοί γονότυποι:

Ατομο I1: AA ή Aa με πιο πιθανό τον AA, θεωρώντας ότι, αν ήταν Aa, κάποιο από τα 6 παιδιά του θα έπασχε.

Ατομο I3: aa αφού πάσχει

Ατομο II3: Aa καθώς πρέπει να κληροδοτήσει το a στα παιδιά του που πάσχουν, ενώ ο ίδιος δεν πάσχει.

Ατομο III3: AA ή Aa μη γνωρίζοντας ποιος από τους δύο γονότυπους είναι πιο πιθανός.

- B3.** Από το πρώτο εξώνιο κωδικοποιούνται $92/3 = 30$ αμινοξέα και περισσεύουν 2 νουκλεοτίδια τα οποία θα σχηματίσουν κωδικόνιο μαζί με το πρώτο νουκλεοτίδιο του δεύτερου εξωνίου.
- B4.** Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μία γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα. Τα αλληλόμορφα που προκαλούν πρόωρο θάνατο και οδηγούν σε διακοπή της ανάπτυξης του εμβρύου, συνήθως πριν από την 8η εβδομάδα, ονομάζονται θνησιγόνα.
- B5.** Ο καρκίνος, όπως είναι γνωστό, χαρακτηρίζεται από τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό των κυττάρων ενός ιστού, με αποτέλεσμα να σχηματίζονται μάζες κυττάρων

(καρκινικοί όγκοι) ή να μεταναστεύουν στο αίμα όπως στις διάφορες μορφές λευχαιμιών. Οι μικροσωληνίσκοι είναι απαραίτητοι για το σχηματισμό των ινιδίων της ατράκτου κατά τη μίτωση, που απαιτούνται για να διαχωρίσουν τις αδελφές χρωματίδες και να τις «τραβήξουν» προς τους αντίθετους πόλους του κυττάρου. Εάν, λοιπόν, διαταραχθεί η συγκρότησή τους, οι αδελφές χρωματίδες αποτυγχάνουν να διαχωριστούν σωστά, αναστέλλοντας έτσι την κυτταρική διαίρεση, με αποτέλεσμα να ανασταλεί η ανάπτυξη του όγκου.

■ Θέμα Γ

Γ1. 5' TATCGCTATGCAAAGCCTGA 3' cDNA
3' AUAGCGGAUACGUUUCGGACU 5' mRNA

Γ2. Το cDNA προέρχεται από το ώριμο mRNA, το οποίο περιλαμβάνει την κωδικοποιούσα περιοχή και τις αμετάφραστες περιοχές. Διακρίνουμε λοιπόν δύο περιπτώσεις:

1η περίπτωση: Διαβάζοντας το συγκεκριμένο τμήμα του mRNA, διαπιστώνουμε ότι περιέχει κωδικόνιο λήξης 5' UAG 3' (με υπογράμμιση). Με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα, καταλήγουμε ότι ο αριθμός των αμινοξέων που κωδικοποιούνται είναι 4.

2η περίπτωση: Το συγκεκριμένο τμήμα του mRNA να ανήκει εξ ολοκλήρου στην 3' αμετάφραστη περιοχή. Σε αυτήν την περίπτωση, δεν κωδικοποιείται κανένα αμινοξύ.

Γ3. Η ασθένεια δεν κληρονομείται με φυλοσύνδετο επικρατή τύπο κληρονόμησης, γιατί τότε θα έπρεπε να πάσχει και η II5, αφού θα είχε κληρονομήσει το παθολογικό X^A αλληλόμορφο από τον πατέρα της, ο οποίος έχει γονότυπο X^AY.

Δεν κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονόμησης γιατί τότε δεν θα έπρεπε να πάσχει η III2, η οποία θα είχε κληρονομήσει το X^A από τον πατέρα της ο οποίος ως υγιής θα έχει γονότυπο X^AY.

Η ασθένεια οφείλεται σε μιτοχονδριακό γονίδιο. Πράγματι, παρατηρούμε ότι όλοι οι ασθενείς έχουν μητέρα που πάσχει, ενώ κανένας απόγονος ασθενούς πατέρα και υγιούς μητέρας δεν πάσχει. Τα μιτοχονδριακά γονίδια έχουν μητρική προέλευση, καθώς το ζυγωτό περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που υπάρχουν στο ωάριο.

Γ4. Με βάση την αλληλουχία του ανιχνευτή που δίνεται, συμπεραίνουμε πως η συμπληρωματική αλληλουχία την οποία υβριδοποιεί στη cDNA βιβλιοθήκη είναι η 3' CTTTGGTGTA 5'. Η εν λόγω αλληλουχία δεν εντοπίζεται πουθενά (ακέραια) στην αλληλουχία του ανθρώπινου γονιδίου που δίνεται. Συνεπώς, το γονίδιο είναι

ασυνεχές και ανάμεσα στις βάσεις που υβριδοποιεί ο ανιχνευτής παρεμβάλλονται οι βάσεις του εσωνίου, το οποίο όμως δεν περιέχεται στην αντίστοιχη αλληλουχία του γονιδίου στη cDNA βιβλιοθήκη.

- Γ5.** Ο μεγαλύτερος αριθμός θραυσμάτων θα βρεθεί στον σωλήνα που κόβει η E1, με δεδομένο ότι το DNA είναι του ίδιου μήκους. Αυτό συμβαίνει, γιατί η αλληλουχία αναγνώρισης της E1, άρα οι συνδυασμοί των 4 διαφορετικών νουκλεοτιδίων ανά 4, συναντώνται στο μόριο περίπου κάθε $4^4 = 256$ ζεύγη βάσεων, ενώ της E2 κάθε $4^6 = 4.096$ ζεύγη βάσεων.

Θέμα Δ

- Δ1.** Για να εκδηλώνει ένα άτομο τη συγκεκριμένη γενετική ασθένεια θρομβοφιλίας, θα πρέπει να μη διαθέτει το συγκεκριμένο ένζυμο. Αυτό μπορεί να συμβαίνει στις ακόλουθες περιπτώσεις:

- Να είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο εε.
- Να έχει έλλειψη του συγκεκριμένου χρωμοσωμικού τμήματος και από τα δύο χρωμοσώματα του 7ου ζεύγους.
- Να διαθέτει στο ένα χρωμόσωμα του 7ου ζεύγους το υπολειπόμενο αλληλόμορφο ε, ενώ στο άλλο χρωμόσωμα του 7ου ζεύγους να έχει έλλειψη του συγκεκριμένου χρωμοσωμικού τμήματος.

- Δ2.** Έστω:

7^E το αλληλόμορφο για την παραγωγή του ενζύμου.

7^e το αλληλόμορφο για τη μη παραγωγή του ενζύμου.

7^- το μεταλλαγμένο χρωμόσωμα με την έλλειψη.

Η διασταύρωση είναι: $X Y 7^e 7^- \otimes X X 7^E 7^e$

Γαμέτες: $X 7^e, X 7^-, Y 7^e, Y 7^- // X 7^E, X 7^e,$

	$\frac{1}{4} X 7^e$	$\frac{1}{4} X 7^-$	$\frac{1}{4} Y 7^e$	$\frac{1}{4} Y 7^-$
$\frac{2}{4} X 7^E$	$\frac{2}{16} X X 7^E 7^e$	$\frac{2}{16} X X 7^E 7^-$	$\frac{2}{16} X Y 7^E 7^e$	$\frac{2}{16} X Y 7^E 7^-$
$\frac{2}{4} X 7^e$	$\frac{2}{16} X 7^e X 7^e$	$\frac{2}{16} X X 7^e 7^-$	$\frac{2}{16} X Y 7^e 7^e$	$\frac{2}{16} X Y 7^e 7^-$

Τον φαινότυπο του πατέρα έχουν οι απόγονοι με τους γονότυπους: $X Y 7^e 7^e$ και $X Y 7^e 7^-$. Επειδή ο απόγονος με τον φαινότυπο του πατέρα θα έχει είτε τον γονότυπο $X Y 7^e 7^e$ είτε τον γονότυπο $X Y 7^e 7^-$, η πιθανότητα να φέρουν οι απόγονοι τον φαινότυπο του πατέρα είναι: $\frac{2}{16} + \frac{2}{16} = \frac{4}{16}$, δηλαδή $\frac{1}{4}$.

- Δ3.** Ο καρυότυπος του πατέρα είναι $X Y 7^e 7^-$. Αυτός ο καρυότυπος δεν υπάρχει πιθανότητα να βρίσκεται σε θηλυκό άτομο, αφού στα θηλυκά άτομα δεν υπάρχει το Y χρωμόσωμα.
- Δ4.** Ο πίνακας συμπληρωμένος:

	Υβριδοποιήσεις		Γονότυπος
	Ανιχνευτής Α	Ανιχνευτής Β	
Έμβρυο Α	2	2	$7^e 7^e$
Έμβρυο Β	0	1	$7^- 0$
Έμβρυο Γ	1	2	$7^e 7^-$
Έμβρυο Δ	1	3	$7^e 7^- 7^-$

4ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Θέμα Α

A1. α, **A2.** β, **A3.** β, **A4.** α, **A5.** δ.

Θέμα Β

- B1.** 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.
- B2.** Η Θ.Ε.Α είναι προς τη θέση II γιατί, όπως φαίνεται από το σχήμα, τα ασυνεχώς συντιθέμενα τμήματα κατευθύνονται προς τα δεξιά, και σε μια διχάλα αντιγραφής τα ασυνεχώς συντιθέμενα τμήματα κατευθύνονται προς τη Θ.Ε.Α.
- B3.** 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. Παρότι 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. Σε αυτές περιλαμβάνονται:

- Άτομα-φορείς γενετικών ασθενειών.
- Άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών.
- Γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω.
- Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές.

B4. 1 – B, 2 – A, 3 – Γ, 4 – B, 5 – A, 6 – Γ, 7 – Γ.

B5. Ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής στα προκαρυωτικά κύτταρα για όλα τα γονίδια τους είναι ο υποκινητής και οι μεταγραφικοί παράγοντες, ενώ για τα γονίδια που ανήκουν σε οπερόνια, εκτός των παραπάνω, ο χειριστής και ο καταστολέας.

■ Θέμα Γ

Γ1. Στο μετασχηματισμένο με το πλασμίδιο βακτήριο, το οπερόνιο της λακτόζης είναι πάντα ενεργό, επειδή η RNA πολυμεράση είναι πάντα ελεύθερη να προχωρήσει στη μεταγραφή των 3 δομικών γονιδίων του οπερονίου, λόγω της μετάλλαξης στον χειριστή, δηλαδή το οπερόνιο είναι διαρκώς σε επαγωγή.

Επίσης, το μετασχηματισμένο βακτήριο είναι ευαίσθητο στην στρεπτομυκίνη παρουσία γλυκόζης, επειδή η πρωτεΐνη-καταστολέας που παράγεται συνεχώς από το ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου προσδένεται στον χειριστή του πλασμιδίου, μην επιτρέποντας στην RNA πολυμεράση να προχωρήσει στη μεταγραφή του γονιδίου ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αυτό.

Επίσης, παρουσία μόνο λακτόζης, το μετασχηματισμένο βακτήριο είναι ανθεκτικό στη στρεπτομυκίνη, επειδή η πρωτεΐνη-καταστολέας δεν μπορεί να προσδεθεί στον πλασμιδιακό χειριστή, καθώς σε αυτήν συνδέεται η λακτόζη.

Τελικά:

- α.** Φυσιολογική ανάπτυξη.
- β.** Δεν θα αναπτυχθεί, λόγω ευαισθησίας στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη.
- γ.** Φυσιολογική ανάπτυξη.

- Γ2.** Οι παράγοντες που επηρεάζουν τον χρόνο διπλασιασμού και, κατά συνέπεια, τον ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών, εκτός της θερμοκρασίας, είναι η διαθεσιμότητα θρεπτικών συστατικών, το pH και το O_2 .
- Γ3.** Επειδή στους $50\text{ }^\circ\text{C}$ ο χρόνος διπλασιασμού είναι 20 min, για να οκταπλασιάσει τον πληθυσμό του το συγκεκριμένο είδος βακτηρίου θα χρειαστεί να πραγματοποιήσει 3 διαιρέσεις, επομένως θα χρειαστεί 60 min, δηλαδή 1 ώρα.
- Γ4.** Από τον τρόπο με τον οποίο δημιουργείται ο 3' - 5' φωσφοδιεστερικός δεσμός μεταξύ των βάσεων Α και Τ προκύπτει ότι ο προσανατολισμός $5' \rightarrow 3'$ του εξωτερικού κλώνου είναι αριστερόστροφος. Επομένως, η αλληλουχία αναγνώρισης από την *Bam*HI βρίσκεται με τον σωστό προσανατολισμό μέσα στο γονίδιο ανθεκτικότητας της καναμυκίνης, το οποίο θα είναι ανενεργό στα ανασυνδυασμένα πλασμίδια. Για τον λόγο αυτόν, προκειμένου να απομονωθούν τα μετασχηματισμένα βακτήρια από τα μη μετασχηματισμένα, θα πρέπει να χρησιμοποιηθεί το αντιβιοτικό αμικιλίνη, στο οποίο θα είναι ανθεκτικά τόσο τα μετασχηματισμένα βακτήρια με το ανασυνδυασμένο DNA, όσο και τα μετασχηματισμένα βακτήρια χωρίς το ανασυνδυασμένο DNA.
- Γ5.** Εφόσον η αλληλουχία δεν εντοπίζεται σε φυλετικά χρωμοσώματα της μητέρας τού Ανδρέα και εντοπίζεται μία φορά σε φυλετικό χρωμόσωμα του πατέρα του Ανδρέα, συμπεραίνουμε ότι το γονίδιο βρίσκεται στο Y χρωμόσωμα. Αφού εντοπίζεται δύο φορές σε φυλετικά χρωμοσώματα του Ανδρέα, θα μπορούσε να έχει συμβεί μη διαχωρισμός κατά τη 2η μειωτική διαίρεση του πατέρα τού Ανδρέα και να μη διαχωρίστηκαν οι χρωματίδες του Y χρωμοσώματος, με αποτέλεσμα να προέκυψε σπερματοζώαριο με δύο Y χρωμοσώματα, (συνεπώς δύο γονίδια) το οποίο γονιμοποίησε φυσιολογικό ωάριο. Έτσι, ο Ανδρέας θα φέρει 3 φυλετικά χρωμοσώματα XYX και δύο φορές την αλληλουχία του γονιδίου που αναφέρεται.
- Εναλλακτικά, θα μπορούσε σε άωρα γεννητικά κύτταρα του πατέρα να έχει συμβεί διπλασιασμός τμήματος του Y χρωμοσώματος στην περιοχή όπου εδράζεται το γονίδιο που αναφέρεται και έτσι ο Ανδρέας με ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων XY, κληρονομώντας το Y από τον πατέρα του, να φέρει δύο φορές την αλληλουχία τού παραπάνω γονιδίου.

Θέμα Δ

- Δ1.** Στις δύο αλυσίδες αναζητούμε τα κωδικόνια έναρξης και λήξης, ώστε να προσδιοριστεί η κωδική και η μη κωδική αλυσίδα και να καθοριστούν τα αντίστοιχα άκρα. Στην αλυσίδα 1 από δεξιά προς τα αριστερά συναντάμε το κωδικόνιο έναρξης

5' ATG 3' και, διαβάζοντας συνεχώς με βήμα τριπλέτας μετά από 6 κωδικόνια το κωδικόνιο λήξης 5' TAA 3'. Άρα η αλυσίδα 1 είναι η κωδική αλυσίδα. Επομένως, ο προσανατολισμός των αλυσίδων είναι: I: 3', II: 5', III: 5', IV: 3'.

- Δ2.** Η αλληλουχία των αμινοξέων του πεπτιδίου είναι:
 $\text{H}_2\text{N} - \text{met} - \text{leu} - \text{phe} - \text{pro} - \text{met} - \text{trp} - \text{val} - \text{COOH}$.
- Δ3.** Στο δεύτερο κωδικόνιο έχει αντικατασταθεί το 2ο νουκλεοτίδιο T από A, με αποτέλεσμα να δημιουργηθεί το κωδικόνιο λήξης TAG, οπότε δεν παράγεται πεπτίδιο.
- Δ4.** Οι ερευνητές θα πρέπει να δημιουργήσουν στερεό θρεπτικό υλικό, διότι αποικίες δημιουργούνται μόνο όταν οι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται σε στερεό θρεπτικό υλικό. Σε αυτό θα πρέπει να περιέχονται, διαλυμένα στο νερό, πηγές άνθρακα και αζώτου, μεταλλικά ιόντα και ο πολυσακχαρίτης που προέρχεται από φύκη, το άγαρ, το οποίο στερεοποιείται σε θερμοκρασίες μικρότερες από 45 °C. Επειδή το βακτήριο είναι αναερόβιο, η καλλιέργεια του *Clostridium tetani* θα πρέπει να γίνει σε αναερόβιες συνθήκες, ενώ θα πρέπει να ρυθμιστεί η κατάλληλη θερμοκρασία και το pH της καλλιέργειας. Η καλλιέργεια θα ξεκινήσει με την προσθήκη μικρής ποσότητας κυττάρων στο θρεπτικό υλικό, μια διαδικασία που ονομάζεται εμβολιασμός. Μετά τον εμβολιασμό τα βακτήρια θα παραμείνουν σε έναν κλίβανο που εξασφαλίζει σταθερή θερμοκρασία, κατάλληλη για την ανάπτυξή τους. Με αυτόν τον τρόπο, σε μικρό χρονικό διάστημα, 12-76 ωρών, παράγεται μεγάλος αριθμός μικροοργανισμών. Οι καλλιέργειες αυτές μπορούν να διατηρηθούν σε αδρανή μορφή στην κατάψυξη (-80 °C) για αρκετά μεγάλο χρονικό διάστημα. Για την αποφυγή ανάπτυξης άλλων μικροοργανισμών, εκτός εκείνων που πρόκειται να καλλιεργηθούν, τα θρεπτικά υλικά και οι συσκευές αποστειρώνονται πριν από την έναρξη της καλλιέργειας.
- Δ5.** Το συγκεκριμένο tRNA μεταφέρει το αμινοξύ τυροσίνη (tyr). Κατά τη διαδικασία της μετάφρασης το μεταλλαγμένο tRNA θα συνδέεται μέσω του μεταλλαγμένου αντικωδικονίου του με το κωδικόνιο λήξης 5' UAG 3' μεταφέροντας το αμινοξύ tyr. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα στο συγκεκριμένο βακτηριακό στέλεχος να παράγεται το αρχικό πεπτίδιο των 7 αμινοξέων, με τη διαφορά ότι ως 2ο θα έχει το αμινοξύ tyr αντί του φυσιολογικού leu.

5ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Θέμα Α

A1. α, **A2.** δ, **A3.** γ, **A4.** α, **A5.** γ.

Θέμα Β

B1. Η παραγωγή των εμβολίων-υπομονάδων βασίστηκε στο γεγονός ότι όλα τα συστατικά ενός παθογόνου μικροοργανισμού δεν είναι απαραίτητα για την πρόκληση της ανοσολογικής αντίδρασης στον οργανισμό που προσβάλλουν. Συνήθως, μόνο ορισμένες πρωτεΐνες επιφάνειας έχουν αντιγονική ιδιότητα. Τα εμβόλια-υπομονάδες στηρίζονται στην παραγωγή μόνο αυτών των συστατικών. Έτσι, γονίδια του παθογόνου μικροοργανισμού που κωδικοποιούν την πρωτεΐνη με την αντιγονική δράση εισάγονται σε κύτταρα που αναπτύσσονται σε κυτταροκαλλιέργειες και παράγουν την πρωτεΐνη αυτή σε μεγάλες ποσότητες. Στη συνέχεια, η πρωτεΐνη καθαρίζεται και χρησιμοποιείται ως εμβόλιο.

B2. Τα ογκογονίδια «προέρχονται» από γονίδια που υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα και ονομάζονται πρωτο-ογκογονίδια. Τα πρωτο-ογκογονίδια έχουν πολύ σημαντικό ρόλο στη φυσιολογική λειτουργία του κυττάρου, ενεργοποιώντας τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό, σε περιπτώσεις που αυτός είναι απαραίτητος, όπως στην επούλωση τραυμάτων. Όμως διάφορα είδη μεταλλάξεων, που μπορεί να προκληθούν από μεταλλαξογόνους παράγοντες, μετατρέπουν τα πρωτο-ογκογονίδια σε ογκογονίδια, τα οποία υπερλειτουργούν και οδηγούν το κύτταρο σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό και δημιουργία καρκίνου. Η μετατροπή ενός πρωτο-ογκογονιδίου σε ογκογονίδιο μπορεί να είναι το αποτέλεσμα μιας γονιδιακής μετάλλαξης ή μιας χρωμοσωμικής ανωμαλίας, συνηθέστερα μετατόπισης.

Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια είναι γονίδια που ελέγχουν την κυτταρική διαίρεση καταστέλλοντάς την, όποτε αυτό είναι απαραίτητο. Η αναστολή της δράσης τους, που είναι συνήθως αποτέλεσμα μετάλλαξης, κυρίως έλλειψης γονιδίου, αφαιρεί από το κύτταρο τη δυνατότητα ελέγχου του πολλαπλασιασμού και οδηγεί σε καρκινογένεση.

B3. Η διαδικασία περιλαμβάνει τα 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 δεν ζουν για πάντα μέσα στον οργανισμό –δηλαδή η θεραπεία δεν είναι μόνιμη– και χρειάζεται συνεχής έγχυση τέτοιων κυττάρων.

B4. 1 – γ, 2 – β, 3 – ε, 4 – α, 5 – δ.

B5. Η Tracy είναι ένα διαγονιδιακό πρόβατο της οποίας οι απόγονοι συνεχίζουν να έχουν το ανθρώπινο γονίδιο και να παράγουν την α1-αντιθρυψίνη (AAT).

Τα στάδια για τη δημιουργία της περιλαμβάνουν:

- Απομόνωση του ανθρώπινου γονιδίου που κωδικοποιεί την α1-αντιθρυψίνη.
- Μικροέγχυση του γονιδίου στον πυρήνα ενός γονιμοποιημένου, στο εργαστήριο, ωαρίου του ζώου.
- Τοποθέτηση του γενετικά τροποποιημένου ζυγωτού στη μήτρα ενήλικου ζώου για κυοφορία.
- Γέννηση της Tracy.

■ Θέμα Γ

Γ1. Το πλασμίδιο Ti απομονώνεται από το εδαφόβιο βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*. 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 μία επιθυμητή ιδιότητα. Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισάγεται σε φυτικά κύτταρα που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες, στο εργαστήριο. Τα τροποποιημένα αυτά φυτικά κύτταρα τελικά δίνουν έναν 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.

Γ2. Ρ γενιά: $44^K55 \otimes 445^{II}5$

Γαμέτες 45 , 4^K5 , 45^{II} , 45

F1 Γενιά:

	45	4^K5
45^{II}	4455^{II}	44^K55^{II}
45	4455	44^K55

Απόγονοι: 4455^{II} = Λευκά άνθη, 44^K55^{II} = Πορτοκαλί άνθη, 4455 = Λευκά άνθη, 44^K55 = Κίτρινα άνθη.

Φ. Α. 1 πορτοκαλί: 2 λευκό : 1 κίτρινο.

Γ3. Τα φυτά με τα λευκά άνθη έχουν 2 πιθανούς γονοτύπους, τους 4455^{II} και 4455 , ενώ τα φυτά με τα κίτρινα άνθη μόνο έναν, τον 44^K55 .

Η μοναδική διασταύρωση που δίνει 1 με κίτρινα άνθη : 1 με λευκά άνθη είναι αν το φυτό με τα λευκά άνθη έχει γονότυπο: 4455 .

Διασταύρωση: $4455 \otimes 44^K55$

Γαμέτες: 45 45 , 4^K5 .

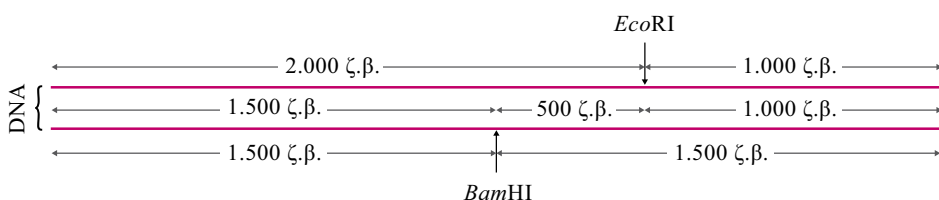
	45	4^K5
45	4455	44^K55

Φ.Α: 1 με λευκά άνθη : 1 κίτρινα άνθη

Η περίπτωση να έχει διασταυρωθεί το φυτό 4455^{II} απορρίπτεται, καθώς προκύπτουν και πορτοκαλί απόγονοι.

Γ4. Τα φυτά με πορτοκαλί άνθη έχουν μοναδικό γονότυπο 44^K55^{II} . Επομένως, η διασταύρωση είναι: $44^K55^{II} \otimes 44^K55^{II}$. Επειδή τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων, ο διυβριδισμός μπορεί να αντιμετωπιστεί ως δύο ανεξάρτητοι μονοϋβριδισμοί. Επομένως, από τη διασταύρωση $44^K \otimes 44^K$, η πιθανότητα να προκύψει μη διαγονιδιακός απόγονος, δηλαδή με γονότυπο 44 , είναι $1/4$. Ομοίως, η πιθανότητα από τη διασταύρωση $55^{II} \otimes 55^{II}$ να προκύψει μη διαγονιδιακός απόγονος, δηλαδή με γονότυπο 55 , είναι $1/4$. Άρα η συνολική πιθανότητα είναι $1/16$ ή $6,25\%$.

Γ5. Το σχήμα είναι το ακόλουθο:



- Δ**

5' - TATAAT

- Δ2**



- Δ3**

6ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Θέμα Α

A1. β, **A2.** γ, **A3.** α, **A4.** δ, **A5.** α.

Θέμα Β

B1. Η καμπύλη α απεικονίζει τη μεταβολή του προϊόντος, του οποίου η συγκέντρωση αυξάνεται καθώς εξελίσσεται η αντίδραση. Η καμπύλη β απεικονίζει τη μεταβολή του υποστρώματος, του οποίου η συγκέντρωση μειώνεται. Η καμπύλη γ απεικονίζει την παροδική μεταβολή της συγκέντρωσης του ελεύθερου ενζύμου, καθώς η συγκέντρωσή του μειώνεται όσο προχωρεί η αντίδραση, εξαιτίας της σύνδεσής του με το υπόστρωμα και της δημιουργίας του συμπλόκου ενζύμου – υποστρώματος, του οποίου η συγκέντρωση αυξάνεται κατά τη διάρκεια της αντίδρασης –καμπύλη δ– ενώ στο τέλος της αντίδρασης επανέρχεται στην αρχική μηδενική συγκέντρωση αφού, μετά την αντίδραση, το ένζυμο παραμένει αναλλοίωτο και έτοιμο να καταλύσει μια νέα αντίδραση.

B2. α. Το κωδικόνιο 5' TCA 3' μπορεί να μεταβληθεί σε κωδικόνιο λήξης με δύο δυνατές μεταλλάξεις αντικατάστασης ενός νουκλεοτιδίου, αν το C αντικατασταθεί από G (5' TGA 3') ή αντικατασταθεί από A (5' TAA 3').

β. Το αμινοξύ σερίνη είναι ένα από αυτά που κωδικοποιούνται από 6 κωδικόνια. Για να προκύψει συνώνυμο κωδικόνιο, θα πρέπει να αντικατασταθεί το τρίτο, στην κατεύθυνση 5' → 3', νουκλεοτίδιο, οπότε θα προκύψουν τα συνώνυμα κωδικόνια: 5' TCT 3', 5' TCG 3', 5' TCC 3'.

B3. 1 – Β, 2 – Γ, 3 – Β, 4 – Α, 5 – Β, 6 – Β, 7 – Γ.

B4. Τα αντιβιοτικά είναι χημικές ουσίες που παράγονται από μικροοργανισμούς και θανατώνουν άλλους μικροοργανισμούς ή αναστέλλουν την ανάπτυξή τους. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA για την παραγωγή αντιβιοτικών άρχισε πρόσφατα να εφαρμόζεται με στόχο:

- Την κλωνοποίηση όλων των γονιδίων που κωδικοποιούν ένζυμα απαραίτητα για τη βιοσύνθεση ενός αντιβιοτικού.
- Την ανάπτυξη αντιβιοτικών με ισχυρότερη δράση εναντίον ορισμένων μικροβίων και με λιγότερες παρενέργειες.

- Την κατασκευή γενετικά τροποποιημένων μικροοργανισμών με στόχο τη μεγαλύτερη απόδοση στην παραγωγή αντιβιοτικών

Θέμα Γ

- Γ1.** Το γονιδίωμα ενός φυσιολογικού ανθρώπινου σπερματοζωαρίου αποτελείται από: 3×10^9 ζεύγη βάσεων περίπου, οργανωμένο σε 23 χρωμοσώματα στη μορφή ινιδίων χρωματίνης, καθένα από τα οποία περιέχει ένα δίκλωνο μόριο DNA. Επομένως, υπάρχουν 46 αλυσίδες DNA. Σε κάθε αλυσίδα οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί είναι όσοι τα νουκλεοτίδια μείον 1.
Επομένως, συνολικά στο γονιδίωμα θα είναι $6 \times 10^9 - (2 \times 46) = 6 \times 10^9 - 92$ φωσφοδιεστερικοί δεσμοί.
- Γ2.** Το άζωτο ενσωματώνεται στις αζωτούχες βάσεις των νουκλεοτιδίων. Δεν το χρησιμοποίησαν, γιατί το άζωτο, ως συστατικό των αμινομάδων των αμινοξέων, ενσωματώνεται και στις πρωτεΐνες, και έτσι δεν θα μπορούσαν να αντιληφθούν ποιο μόριο, DNA ή πρωτεΐνες των βακτηριοφάγων, εισέρχεται στα βακτήρια.
- Γ3.** Με δεδομένο ότι μηχανισμός της αντιγραφής είναι ημισυντηρητικός και όλοι οι αυτοδιπλασιασμοί πραγματοποιούνται σε περιβάλλον με μη ραδιενεργά νουκλεοτίδια, όλες οι θυγατρικές αλυσίδες που θα συντεθούν θα είναι μη ραδιενεργές. Ύστερα και από τον 3ο αυτοδιπλασιασμό, στο μείγμα των μορίων όλα τα μόρια θα έχουν και τις δύο αλυσίδες τους μη ραδιενεργές, εκτός από δύο μόρια. Στο ένα από αυτά τα δύο μόρια θα βρίσκεται η μία ραδιενεργή αλυσίδα του αρχικού μορίου και στο άλλο η άλλη. Εξάλλου, μετά από κάθε αντιγραφή διπλασιάζεται ο αριθμός των μορίων, επομένως το σύνολο των μορίων μετά από τρεις αντιγραφές θα είναι οκτώ. Συνεπώς 6 από τα 8 μόρια, δηλαδή ποσοστό 75%, θα διαθέτουν και τις δύο αλυσίδες τους μη ραδιενεργές.
- Γ4.** Τα πιθανά είδη γαμετών είναι:
- ABβ, α₋, ή λόγω του ανεξάρτητου συνδυασμού χρωμοσωμάτων αBβ, A₋.
 - AAB, ₋B, αβ, ή ααβ, ₋β, AB, ή λόγω του ανεξάρτητου συνδυασμού χρωμοσωμάτων AAβ, ₋β, αB, ή ααB, ₋B, Aβ.
- Γ5. i.** Οι γαμέτες ABβ και αBβ που θα προκύψουν στην περίπτωση 1. Οι απόγονοι θα φέρουν τρισωμία 18 (σύνδρομο Edwards).
- ii.** Οι γαμέτες α₋ και A₋ από την περίπτωση 1, καθώς τα έμβρυα θα παρουσιάσουν μονοσωμία στο 18ο χρωμόσωμα και οι γαμέτες ₋B και ₋β από την περίπτωση 2, καθώς τα έμβρυα θα παρουσιάσουν μονοσωμία στο 4ο χρωμόσωμα.

- iii. Οι γαμέτες AAB, ααβ, AAβ και ααB που θα προκύψουν από την περίπτωση 2, καθώς τα έμβρυα θα παρουσιάζουν τρισωμία στο 4ο χρωμόσωμα. Οι τρισωμίες, με εξαίρεση τις τρισωμίες 21, 13 και 18, είναι συνήθως αίτιο αυτόματων αποβολών.

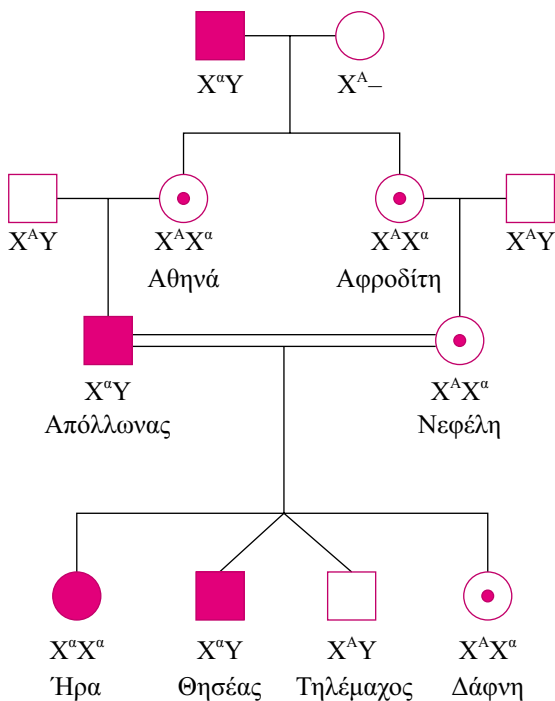
Θέμα Δ

Δ1 & Δ2. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης.

Έστω X^A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και X^a το αλληλόμορφό του που καθορίζει την ασθένεια. Τότε θα ισχύει:

Γονότυποι	Φαινότυποι	Γονότυποι	Φαινότυποι
$X^A X^A$	Υγιής γυναίκα	$X^A Y$	Υγιής άνδρας
$X^A X^a$	Υγιής γυναίκα (φορέας)	$X^a Y$	Ασθενής άνδρας
$X^a X^a$	Ασθενής γυναίκα		

Το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας και οι γονότυποι των μελών της οικογένειας φαίνονται στην παρακάτω εικόνα:



Δ3. Είναι διζυγωτικοί δίδυμοι, διότι ο Θησέας πάσχει ενώ ο Τηλέμαχος όχι, έχουν δηλαδή διαφορετικό γονότυπο, όπως φαίνεται και στο γενεαλογικό δέντρο. Αν ήταν μονοζυγωτικοί δίδυμοι, θα έπρεπε να έχουν τον ίδιο γονότυπο.

Δ4. Η Αφροδίτη είναι φορέας και έχει γονότυπο $X^A X^a$.

Στα μεταφασικά σωματικά της κύτταρα, στα οποία το DNA είναι διπλασιασμένο, θα έχει 2 αλληλόμορφα X^A και 2 αλληλόμορφα X^a .

Στα αναπαραγωγικά της κύτταρα κατά τη μετάφαση I, στα οποία το DNA είναι διπλασιασμένο, θα έχει 2 αλληλόμορφα X^A και 2 αλληλόμορφα X^a .

Στα αναπαραγωγικά της κύτταρα κατά τη μετάφαση II, στα οποία έχει προηγηθεί ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων, θα έχει είτε 2 αλληλόμορφα X^A , είτε 2 αλληλόμορφα X^a .

7ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Θέμα Α

A1. γ, **A2.** γ, **A3.** δ, **A4.** α, **A5.** β.

Θέμα Β

B1. A: 2, 4, 5, 7. B: 1, 3, 6, 8.

B2. Τα καρκινικά κύτταρα έχουν στην εξωτερική επιφάνεια τους μεγάλη ποικιλία αντιγόνων που δεν υπάρχουν στα φυσιολογικά κύτταρα του οργανισμού και ονομάζονται καρκινικά αντιγόνα. Έτσι, μπορούν να κατασκευαστούν μονοκλωνικά αντισώματα εναντίον αυτών των αντιγόνων. Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ ειδικά μόνο για τα καρκινικά κύτταρα και μπορούν να «γίνουν μεταφορείς» ισχυρών αντικαρκινικών φαρμάκων. Όταν εισαχθούν στον οργανισμό, βρίσκουν και προσβάλλουν τους καρκίνους-στόχους. Τα αντικαρκινικά φάρμακα, που είναι συνδεδεμένα με τα αντισώματα, δρουν κατευθείαν στα καρκινικά κύτταρα και τα καταστρέφουν. Εκτός από τα μονοκλωνικά αντισώματα, μπορούμε να θεραπεύσουμε τον καρκίνο με χημειοθεραπεία και με χειρουργική επέμβαση.

B3. Παράδειγμα πρωτεϊνών του ανοσοποιητικού συστήματος του ανθρώπινου οργανισμού: Τα αντισώματα που παράγονται από τα Β-λεμφοκύτταρα του ανοσοποιητι-

κού συστήματος αντιδρούν με το αντιγόνο και το εξουδετερώνουν. Διάφορα ένζυμα, όπως π.χ. η απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) που συμμετέχει στον μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών και η έλλειψή της οδηγεί σε ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος.

- B4.** Κατά τη διάρκεια της μετάφρασης της μείωσης I τα ζεύγη των ομολόγων χρωμοσωμάτων ολοκληρώνουν τη μετακίνησή τους προς το ισημερινό επίπεδο του κυττάρου. Το κάθε χρωμόσωμα τοποθετείται απέναντι στο ομόλογό του, με αποτέλεσμα ο στοίχος που δημιουργείται να μην είναι στοίχος μεμονωμένων χρωμοσωμάτων αλλά ζευγών ομολόγων. Επειδή, στη συνέχεια, κάθε χρωμόσωμα από τα μέλη κάθε ζευγαριού ομολόγων μπορεί να κατευθυνθεί είτε προς τον έναν είτε προς τον άλλον πόλο, είναι δυνατός ένας μεγάλος αριθμός διαφορετικών συνδυασμών. Το φαινόμενο αυτό, που λέγεται ανεξάρτητος συνδυασμός των χρωμοσωμάτων, είναι ένας μηχανισμός αναδιανομής των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά, μη ομόλογα, χρωμοσώματα. Η άτρακτος έχει πλέον οργανωθεί πλήρως και τα νημάτιά της καταλήγουν στα κεντρομερίδια.

■ Θέμα Γ

- Γ1.** Διασταυρώνουμε αρσενικά με μεγάλες πτέρυγες με θηλυκά με μικρού μήκους πτέρυγες. Εφόσον οι πληθυσμοί είναι αμιγείς, τα άτομα είναι ομόζυγα. Ισχύει σε όλες τις διασταυρώσεις ο 1ος νόμος του Mendel που αναφέρει ότι τα αλληλόμορφα διαχωρίζονται στους γαμέτες σε ίση αναλογία και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών αυτών.

Εάν είναι αυτοσωμικό:

Έστω M: μεγάλου μήκους πτέρυγες, μ: μικρού μήκους πτέρυγες $M > \mu$

P: $\sigma MM \otimes \varphi \mu\mu$

Γαμέτες: $M // \mu$

F1: $M\mu$

Γονοτυπική

Αναλογία: 100% $M\mu$

Φαινοτυπική αναλογία: 100% Μεγάλου μήκους πτέρυγες.

Εάν είναι φυλοσύνδετο:

Έστω XM : μεγάλου μήκους πτέρυγες, $X\mu$: μικρού μήκους πτέρυγες $XM > X\mu$

P: $\varphi X\mu X\mu \otimes \sigma XMY$

Γαμέτες: X_{μ} // XM , Y

F1: $X_{\mu}XM$, $X_{\mu}Y$

Γονοτυπική

Αναλογία: 50% XM X_{μ} , 50% $X_{\mu}Y$

Φαινοτυπική αναλογία: Όλα τα θηλυκά με μεγάλου μήκους πτέρυγες και όλα τα αρσενικά με μικρού μήκους πτέρυγες.

Έτσι, εάν μετά την παραπάνω διασταύρωση διαπιστώσουμε ότι όλοι οι απόγονοι έχουν μεγάλες πτέρυγες, το γνώρισμα είναι αυτοσωμικό, αλλιώς, εάν όλα τα θηλυκά έχουν μεγάλες και όλα τα αρσενικά μικρές πτέρυγες, το γνώρισμα είναι φυλοσύνδετο.

Γ2. Το πρώτο άτομο μπορεί να προκύψει με τους εξής τρόπους:

- Γονιμοποίηση μη φυσιολογικού ωαρίου με 2 X χρωμοσώματα, που είναι αποτέλεσμα του μη διαχωρισμού των φυλετικών χρωμοσωμάτων στην 1η μειωτική διαίρεση, με φυσιολογικό σπερματοζώαριο με το Y χρωμόσωμα.
- Γονιμοποίηση φυσιολογικού ωαρίου με μη φυσιολογικό σπερματοζώαριο με XY φυλετικά χρωμοσώματα, που είναι αποτέλεσμα του μη διαχωρισμού των φυλετικών χρωμοσωμάτων στην 1η μειωτική διαίρεση.

Το δεύτερο άτομο μπορεί να προκύψει με γονιμοποίηση μη φυσιολογικού ωαρίου με 2 X χρωμοσώματα, που είναι αποτέλεσμα του μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων (που είναι πανομοιότυπες θεωρώντας ότι δεν έχει συμβεί επιχiasμός ή μετάλλαξη) στη 2η μειωτική διαίρεση, με φυσιολογικό σπερματοζώαριο με το Y χρωμόσωμα.

Γ3. α. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς τα περισσότερα γονίδια του πυρηνικού DNA είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα. Αυτό σημαίνει πως η αλληλουχία της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου τους θα μπορεί να σχηματίσει δεσμούς υδρογόνου με το μερικώς συμπληρωματικό του ώριμο mRNA μόνο στο τμήμα που αντιστοιχεί σε εξώνια. Επομένως, το mRNA είναι η αλυσίδα II.

β. Όπως εξηγήθηκε στο α. υποερώτημα, πρόκειται για το ώριμο mRNA, άρα απομονώθηκε από το κυτταρόπλασμα του κυττάρου.

γ. Τα εσώνια της μη κωδικής αλυσίδας, καθώς δεν έχουν συμπληρωματικά τμήματα στο ώριμο mRNA, δεν θα σχηματίζουν δεσμούς με αυτό και θα αναδιπλώνονται, όπως στο σχήμα. Συνεπώς οι δομές α, β και γ αντιπροσωπεύουν τις περιοχές των εσωνίων.

- Γ4.** Αν η αλυσίδα του DNA έχει στο αριστερό άκρο της ελεύθερη φωσφορική ομάδα, το άκρο αυτό θα είναι το 5' και το δεξιό άκρο της το 3'. Ο υποκινητής του γονιδίου θα βρίσκεται προς το 3' άκρο, δηλαδή στα δεξιά της αλυσίδας, ώστε η RNA πολυμεράση που θα συνδεθεί μαζί του να μπορεί να τη διατρέξει με κατεύθυνση 3' → 5', προκειμένου να συνθέσει ένα αντιπαράλληλο προς αυτήν μόριο mRNA με προσανατολισμό 5' → 3', που είναι η κατεύθυνση της μεταγραφής.

■ Θέμα Δ

- Δ1.** Στο αλληλόμορφο α_1 (αλληλουχία 2) έχει γίνει αντικατάσταση βάσης. Συγκεκριμένα, έχει αντικατασταθεί η 5η βάση που στην κωδική από C έγινε G, με αποτέλεσμα να δημιουργείται πρόωρο κωδικόνιο λήξης και το ένζυμο να αποτελείται μόνο από 19 αμινοξέα και να μην είναι λειτουργικό.

Στο αλληλόμορφο α_3 (αλληλουχία 3) έχει γίνει αντικατάσταση βάσης. Συγκεκριμένα, έχει αντικατασταθεί η 13η βάση που στην κωδική από C έγινε T, με αποτέλεσμα να δημιουργείται πρόωρο κωδικόνιο λήξης και το ένζυμο να αποτελείται μόνο από 22 αμινοξέα και να μην είναι λειτουργικό.

- Δ2.** Από τη διασταύρωση II2 $\otimes$ II3 προκύπτει ότι από γονείς που δεν πάσχουν γεννιέται αγόρι που πάσχει. Επομένως, η ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Από τη διασταύρωση II1 $\otimes$ I2 αποκλείεται ο φυλοσύνδετος τύπος κληρονομικότητας, καθώς τα αγόρια III1 και II2 κληρονομώντας το X χρωμόσωμα από τη μητέρα τους και το Y χρωμόσωμα από τον πατέρα τους θα έπρεπε να πάσχουν. Επομένως, η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

- Δ3.** Η *EcoRI* κόβει μέσα στο αλληλόμορφο α_1 , ενώ η E2 μέσα στο αλληλόμορφο α_2 , ενώ καμία περιοριστική ενδονουκλεάση δεν κόβει μέσα στο φυσιολογικό αλληλόμορφο.

- Δ4.** Το άτομο II1: δεν φέρει κανένα από το αλληλόμορφο α_1 , α_2 διότι δεν κόβεται από τις *EcoRI* και E2 (γονότυπος AA).

Το I2 που πάσχει φέρει μόνο το αλληλόμορφο α_1 και όχι το α_2 , διότι κόβεται μόνο από την *EcoRI* (γονότυπος $\alpha_1\alpha_1$).

Το II4 που πάσχει φέρει μόνο το αλληλόμορφο α_2 και όχι το α_1 , διότι κόβεται μόνο από την E2 (γονότυπος $\alpha_2\alpha_2$).

Το III1 που πάσχει φέρει και τα δύο αλληλόμορφα α_1 και α_2 , διότι κόβεται και από την *EcoRI* και από την E2 (γονότυπος $\alpha_1\alpha_2$).

A5. Ο Π2 έχει γονότυπο Aa_1 . Είναι υγιές άτομο και υποχρεωτικά φορέας, καθώς κληρονομεί ένα A αλληλόμορφο από τον υγιή γονέα Ι1 (γονότυπος AA) και ένα a_1 από τον ασθενή γονέα του Ι₂ που έχει γονότυπο a_1a_1 , όπως απαντήθηκε στο προηγούμενο υποερώτημα.

Η Π3 έχει γονότυπο Aa_2 . Είναι υγιής και υποχρεωτικά φορέας, έχοντας κληρονομήσει το a_2 από κάποιον από τους γονείς της (Ι3 ή Ι4), καθώς αποκτά με το άτομο Π2 ασθενή απόγονο, τον ΙΙ1 με γονότυπο a_1a_2 , όπως απαντήθηκε στο υποερώτημα Δ4. Ο ΙΙ1 έχει κληρονομήσει το a_1 από τον Π2 και υποχρεωτικά το a_2 από την Π3.

8ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Θέμα Α

A1. δ, **A2.** β, **A3.** α, **A4.** γ, **A5.** δ.

Θέμα Β

B1. Ο πίνακας συμπληρωμένος είναι:

ΣΤΗΛΗ Ι	Μόνο νουκλεοτίδια	Μόνο αμινοξέα	Νουκλεοτίδια και αμινοξέα
ριβόσωμα			+
καταλάση		+	
εσώνιο	+		
λιπάση		+	
αδελφή χρωματίδα			+
rRNA	+		
νουκλεόσωμα			+

- B2.** Πρώτη περίπτωση είναι τα κύτταρα με δύο πυρήνες, όπως το κύτταρο του πρωτόζου Παράμετσιουμ (*Paramecium*). Δεύτερη περίπτωση είναι τα κύτταρα με πολυάριθμους πυρήνες, όπως ορισμένα μυϊκά. Τρίτη περίπτωση είναι κύτταρα που κατά τη διάρκεια της διαφοροποίησής τους χάνουν τον πυρήνα τους, όπως είναι τα ερυθρά αιμοσφαίρια.
- B3.** Τα κύτταρα που απομονώθηκαν από τον οργανισμό βρίσκονται σε διαφορετική φάση του κυτταρικού κύκλου. Κατά τη μεσόφαση το γενετικό υλικό έχει μικρό βαθμό συσπείρωσης και σχηματίζει δίκτυο ινιδίων χρωματίνης. Με το τέλος της αντιγραφής κάθε ινίδιο χρωματίνης έχει διπλασιαστεί. Μέχρι το στάδιο της μετάφασης της μίτωσης, όπου τα χρωμοσώματα αποκτούν μέγιστο βαθμό συσπείρωσης, το μέγεθος του γονιδιώματος είναι το ίδιο. Οι γαμέτες του διπλοειδούς οργανισμού δημιουργούνται με μείωση. Μετά την 1η μειωτική διαίρεση το κάθε θυγατρικό κύτταρο έχει το μισό αριθμό διπλασιασμένων χρωμοσωμάτων και μετά τη 2η μειωτική διαίρεση το μέγεθος του γονιδιώματος γίνεται το μισό από ένα σωματικό κύτταρο που βρίσκεται στην αρχή της μεσόφασης.
- Άρα: Σωματικό κύτταρο στη μεσόφαση πριν από την αντιγραφή του DNA και θυγατρικό κύτταρο της 1ης μειωτικής διαίρεσης: $1,2 \times 10^6$ ζεύγη βάσεων. Σωματικό κύτταρο στη μεσόφαση μετά την αντιγραφή μέχρι και τη μετάφραση της μίτωσης: $2,4 \times 10^6$ ζεύγη βάσεων. Γαμέτης : $0,6 \times 10^6$ ζεύγη βάσεων.
- B4.** Τόσο η DNA πολυμεράση όσο και η αντίστροφη μεταγραφάση συνθέτουν αλυσίδες DNA ενώνοντας δεοξυριβονουκλεοτίδια με 3' - 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Μία διαφορά είναι ότι καλούπι για την DNA πολυμεράση είναι η αλυσίδα cDNA, ενώ για την αντίστροφη μεταγραφάση το mRNA. Υποστρώματα και για τα δύο ένζυμα είναι τα δεοξυριβονουκλεοτίδια και επιπλέον για μεν την DNA πολυμεράση η cDNA αλυσίδα, ενώ για την αντίστροφη μεταγραφάση το ώριμο mRNA.

Θέμα Γ

- Γ1.** Η III1, αν είχε κληρονομήσει ένα X χρωμόσωμα από τον κάθε γονέα της, όπως συμβαίνει σε κάθε φυσιολογική γονιμοποίηση, ο γονότυπός της θα ήταν $X^A X^a$, γιατί θα είχε κληρονομήσει το X^A από τον πατέρα της και δεν θα έπασχε. Επειδή πάσχει από αχρωματοπία και έχει φυσιολογικό αριθμό και δομή χρωμοσωμάτων, ο γονότυπός της θα είναι $X^a X^a$. Για να συμβαίνει αυτό, θα πρέπει να έχει κληρονομήσει και τα δύο φυλετικά χρωμοσώματα από τη μητέρα της και κανένα φυλετικό χρωμόσωμα από τον πατέρα της. Αυτό θα συμβεί, αν τόσο κατά την ωογένεση για την παραγωγή

του ωαρίου, όσο και κατά τη σπερματογένεση για την παραγωγή του σπερματοζωαρίου έγινε μη διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων είτε κατά την 1η είτε κατά τη 2η μειωτική διαίρεση και γονιμοποιήθηκε ωάριο με τα δύο X^a φυλετικά χρωμοσώματα από σπερματοζωάριο χωρίς κανένα φυλετικό χρωμόσωμα.

- Γ2.** Υφίσταται μείωση, γιατί ο αριθμός των χρωμοσωμάτων είναι περιττός, ενώ ο οργανισμός είναι διπλοειδής. Συγκεκριμένα, βρίσκεται στη μετάφαση της 2ης μειωτικής διαίρεσης, γιατί δεν παρατηρούνται ζεύγη χρωμοσωμάτων. Στον καρυότυπο θα υπάρχουν 10 χρωμοσώματα και 20 μόρια DNA, ενώ σε γαμέτη θα υπάρχουν 5 χρωμοσώματα και 5 μόρια DNA.
- Γ3.** Η κωδική αλυσίδα του γονιδίου που δίνεται είναι η κάτω, καθώς σε αυτήν και στην κατεύθυνση 5' προς 3' υπάρχει το κωδικόνιο έναρξης 5' ATG 3' και διαβάζοντας συνεχώς με βήμα τριπλέτας το κωδικόνιο λήξης 5' TAG 3'. Το μόριο mRNA που παράγεται από τη μεταγραφή αυτού του γονιδίου είναι το παρακάτω:

5'- UAGGUACCAUGUUUAUCAAAACCGUAGAAAGGUACCAUA - 3'

- Γ4.** Η περιοριστική ενδονουκλεάση α είναι η κατάλληλη, διότι υπάρχει μία μοναδική θέση αναγνώρισής της (θέση A) στο πλασμίδιο που πρόκειται να χρησιμοποιηθεί ως φορέας κλωνοποίησης. Επιπλέον, η θέση A βρίσκεται μετά από αλληλουχία υποκινητή που αναγνωρίζεται από τους μεταγραφικούς παράγοντες του βακτηρίου-ξενιστή και, επομένως, το βακτήριο-ξενιστής θα μπορεί να ξεκινήσει σωστά τη μεταγραφή του ενσωματωμένου στο πλασμίδιο φορέα κλωνοποίησης ανθρώπινου γονιδίου. Ακόμη, η θέση A βρίσκεται πριν από αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής στο πλασμίδιο-φορέα κλωνοποίησης, δηλαδή θα είναι δυνατόν να τερματιστεί η μεταγραφή του ανασυνδυσμένου ανθρώπινου γονιδίου στο πλασμίδιο αυτό, όταν το πλασμίδιο αυτό έχει μετασχηματίσει το βακτήριο-ξενιστή. Από τις υπόλοιπες, αποκλείεται η περιοριστική ενδονουκλεάση β, διότι αναγνωρίζει τη θέση έναρξης της αντιγραφής, και οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες γ και δ, διότι κόβουν το πλασμίδιο σε 2 διαφορετικά σημεία.
- Γ5.** Η περιοριστική ενδονουκλεάση α αναγνωρίζει την αλληλουχία A μήκους έξι ζευγών βάσεων, η οποία είναι η εξής: 5' TAGCTA 3'

3' ATCGAT 5'

Η αλληλουχία αυτή είναι η μόνη κοινή αλληλουχία που εντοπίζεται εκατέρωθεν της μεταφραζόμενης περιοχής του γονιδίου που μας δίνεται.

Τα μετασχηματισμένα βακτήρια επιλέγονται με βάση την ανθεκτικότητά τους σε κάποιο αντιβιοτικό που τους προσδίδει ένα γονίδιο του ανασυνδυσμένου πλασμι-

δίου. Τα βακτήρια αναπτύσσονται σε θρεπτικό υλικό που περιέχει είτε αμικιλίνη είτε τετρακυκλίνη. Όσα βακτήρια έχουν δεχτεί το πλασμίδιο αναπτύσσονται παρουσία των αντιβιοτικών ενώ όσα δεν έχουν δεχτεί το πλασμίδιο δεν επιβιώνουν παρουσία των αντιβιοτικών.

■ Θέμα Δ

- Δ1.** Σύμφωνα με τον γενετικό κώδικα, κωδικόνιο έναρξης στην κωδική αλυσίδα του DNA είναι το 5'ATG3' και κωδικόνιο λήξης ένα από τα 5'TAA3', 5'TGA3' και 5'TAG3'. Ελέγχοντας το δοθέν μόριο DNA, βρίσκουμε κωδικόνιο έναρξης και λήξης στην αλυσίδα 2 από δεξιά προς τα αριστερά. Με βάση τα παραπάνω:

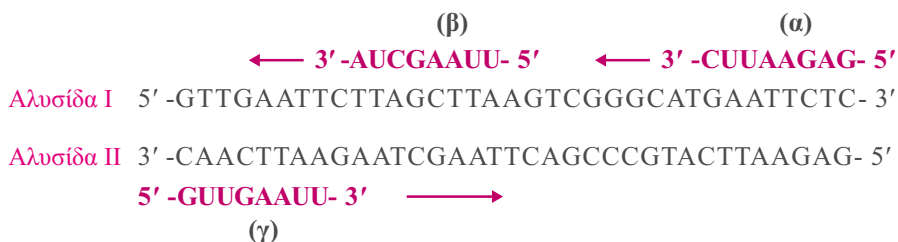
Η μη κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα 1:

5' - GTTGAATTCTTAGCTTAAGTCGGGCATGAATTCTC - 3'

και κωδική η αλυσίδα 2:

3' - CAACTTAAGAATCGAATTCAGCCCGTACTTAAGAG - 5'

- Δ2.** Συγκρίνοντας τις μητρικές αλυσίδες του DNA, παρατηρούμε ότι τα πρωταρχικά τμήματα (α) και (β) είναι συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα με τη μη κωδική αλυσίδα, ενώ το πρωταρχικό τμήμα (γ) με την κωδική αλυσίδα. Επομένως, η μη κωδική αλυσίδα αντιγράφεται με ασυνεχή τρόπο και η κωδική αλυσίδα με συνεχή τρόπο, όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα:



- Δ3.** Το πριμόσωμα τοποθετεί τα πρωταρχικά τμήματα RNA, επομένως τοποθετεί 13 ραδιενεργά ριβονουκλεοτίδια αδενίνης και γουανίνης. Κατά την επιμήκυνση των πρωταρχικών τμημάτων, η DNA πολυμεράση τοποθετεί ραδιενεργά δεοξυριβονουκλεοτίδια κυτοσίνης, άρα ενσωματώνει 12 δεοξυριβονουκλεοτίδια. Μετά την ολοκλήρωση της αντιγραφής έχουν αντικατασταθεί τα ριβονουκλεοτίδια από δεοξυριβονουκλεοτίδια, επομένως θα υπάρχουν 12 που είχε ενσωματώσει η DNA πολυμεράση και 2 ραδιενεργά δεοξυριβονουκλεοτίδια κυτοσίνης των πρώην πρωταρχικών τμημάτων, άρα συνολικά 14 ραδιενεργά νουκλεοτίδια.

Δ4. Η θέση έναρξης της αντιγραφής είναι προς το 3' άκρο της κωδικής αλυσίδας, καθώς σε μια διχάλα αντιγραφής η αλυσίδα που συντίθεται με συνεχή τρόπο αρχίζει από τη Θ.Ε.Α. και κατευθύνεται προς τη διχάλα αντιγραφής. Αντίθετα, η αλυσίδα που συντίθεται με ασυνεχή τρόπο κατευθύνεται από τη διχάλα προς τη Θ.Ε.Α. Επομένως, το πρωταρχικό τμήμα που τοποθετείται πρώτο στην ασυνεχή αλυσίδα είναι το τμήμα β, όπως φαίνεται στο σχήμα του υποερωτήματος Δ3.

Δ5. Το φυσιολογικό πεπτίδιο: $H_2N - met - pro - asp - leu - ser - COOH$.

Τα κωδικόνια στην κωδική αλυσίδα είναι: 5' - ATG CCC GAC TTA AGC TAA - 3'.

Για να προκύψει το μεταλλαγμένο πεπτίδιο θα πρέπει να γίνει στο κωδικόνιο GAC προσθήκη των τριών συνεχόμενων νουκλεοτιδίων AAC μεταξύ του 2ου και του 3ου νουκλεοτιδίου. Έτσι, αλλάζει το βήμα τριπλέτας με το οποίο διαβάζεται το mRNA και προκύπτει το μεταλλαγμένο πεπτίδιο, όπως απεικονίζεται παρακάτω.

Μεταλλαγμένη κωδική αλυσίδα: 5' - ATG CCC GAA ACC TTA AGC TAA - 3'.

Μεταλλαγμένο mRNA: 5' - AUG CCC GAA ACC UUA AGC UAA - 3'.

Μεταλλαγμένο πεπτίδιο: $H_2N - met - pro - glu - thr - leu - ser - COOH$.

9ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Θέμα Α

A1. β, **A2.** δ, **A3.** δ, **A4.** γ, **A5.** β.

Θέμα Β

B1. 1 - θ, 2 - δ, 3 - η, 4 - στ, 5 - β, 6 - ε, 7 - α, 8 - γ. Περισσεύει το ζ.

B2. Κατάλληλη είναι η περιοριστική ενδονουκλεάση δ. Οι Π.Ε. α και β κόβουν το πλασμίδιο σε δύο θέσεις η καθεμία, με αποτέλεσμα να το καταστρέφουν, ενώ η γ κόβει τον υποκινητή, με αποτέλεσμα να μην μπορεί να ξεκινήσει η μεταγραφή.

B3. Στη διαδικασία με την οποία δημιουργήθηκε η Dolly συμμετείχαν διαφορετικές προβατίνες: μία εξάχρονη που πρόσφερε τον πυρήνα των κυττάρων των μαστικών αδένων της, πολλές διαφορετικές δότριες ωαρίων από τα οποία αφαιρέθηκε ο πυ-

ρήνας και, τέλος, μία άλλη προβατίνα που κυοφόρησε την Dolly. Η όλη διαδικασία περιελάμβανε τα ακόλουθα στάδια:

- Αφαίρεση διπλοειδών πυρήνων από κύτταρα μαστικών αδένων τής εξάχρονης προβατίνας.
- Αφαίρεση των απλοειδών πυρήνων από τις προβατίνες-δότες ωαρίων.
- Εισαγωγή των πυρήνων των κυττάρων των μαστικών αδένων στα απύρηνα ωάρια, ώστε να δημιουργηθούν διπλοειδή ωάρια.
- Διέγερση των ωαρίων, ώστε να υποστούν μερικές κυτταρικές διαιρέσεις.
- Εισαγωγή του διπλοειδούς ωαρίου που αναπτυσσόταν φυσιολογικά στη μήτρα της τρίτης προβατίνας.
- Γέννηση της Dolly.

B4. Περιέχει πληροφορίες σχετικές με τη λειτουργία του, δηλαδή σχετικά με την οξειδωτική φωσφορυλίωση, και κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών. Οι περισσότερες όμως πρωτεΐνες που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία τους κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα. Το γεγονός αυτό δείχνει ότι το οργανίδιο αυτό δεν είναι ανεξάρτητο από τον πυρήνα του κυττάρου και για τον λόγο αυτό χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα.

■ Θέμα Γ

Γ1. Τα 6 κωδικόνια φαίνονται παρακάτω:

5'... GA - ATA GCT GAG ATG ATA TCT - AC ...3'

Τα κωδικόνια είναι τα συγκεκριμένα, γιατί αν διαβάσουμε με οποιοδήποτε άλλο βήμα τριπλέτας, συναντάμε πρόωρο κωδικόνιο λήξης, όπως φαίνεται παρακάτω:

5'... GAA TAG CTGAGATGATATCTAC ...3' ή

5'... G - AAT AGC TGA GATGATATCTAC ...3'

Γ2. Η δίκλωνη αλληλουχία είναι:

5'... GAATAGCTGAGATGATATCTAC ...3'

3'... CTTATCGACTCTACTATAGATG ...5'

Εάν αναζητήσουμε προσεκτικά παλίνδρομες αλληλουχίες 6 βάσεων, διαπιστώνουμε ότι υπάρχει μόνο η 5' GATATC 3' και η συμπληρωματική της, που φαίνεται υπογραμμισμένη.

- Γ3.** Είναι διαφορετικές. Αυτό οφείλεται, αφενός, στον ανεξάρτητο διαχωρισμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων και τον επιχiasμό που πραγματοποιούνται κατά τη μείωση και, αφετέρου, στο γεγονός ότι ένα σπερματοζωάριο μπορεί να φέρει είτε το X είτε το Y χρωμόσωμα.
- Γ4.** Αν τα δύο γονίδια είναι συνδεδεμένα, τότε οι γονότυποι του θηλυκού ατόμου μπορεί να είναι $X^M_\phi X^\mu_\phi$ ή $X^M_\phi X^\mu_\phi$, ενώ του αρσενικού $X^\mu Y$. Οι πιθανές διασταυρώσεις θα είναι:

1η περίπτωση: $X^M_\phi X^\mu_\phi \otimes X^\mu Y$ από την οποία προκύπτουν απόγονοι και των δύο φύλων με μαύρο χρώμα σώματος και φυσιολογικές πτέρυγες και απόγονοι και των δύο φύλων με γκρι χρώμα σώματος και αναδιπλωμένες πτέρυγες σε αναλογία 1 : 1.

2η περίπτωση: $X^\mu_\phi X^\mu_\phi \otimes X^\mu Y$ από την οποία προκύπτουν απόγονοι και των δύο φύλων με μαύρο χρώμα σώματος και αναδιπλωμένες πτέρυγες και απόγονοι και των δύο φύλων με γκρι χρώμα σώματος και κανονικές πτέρυγες σε αναλογία 1 : 1. Επομένως, και από τις δύο πιθανές διασταυρώσεις δεν προκύπτουν οι απόγονοι της διασταύρωσης. Άρα το γονίδιο που επηρεάζει τη μορφή των πτερύγων είναι αυτοσωμικό.

Πράγματι, η διασταύρωση είναι:

$X^M X^\mu \Phi \phi$				$\otimes$	$X^\mu Y \phi \phi$	
Γαμέτες					Γαμέτες	
$X^M \Phi$	$X^M \phi$	$X^\mu \Phi$	$X^\mu \phi$		$X^\mu \phi$	$Y \phi$

Προκύπτουν απόγονοι με αναλογία: 1:1:1:1.

Γαμέτες	$X^M \Phi$	$X^M \phi$	$X^\mu \Phi$	$X^\mu \phi$
$X^\mu \phi$	$X^M X^\mu \Phi \phi$	$X^M X^\mu \phi \phi$	$X^\mu X^\mu \Phi \phi$	$X^\mu X^\mu \phi \phi$
$Y \phi$	$X^M Y \Phi \phi$	$X^M Y \phi \phi$	$X^\mu Y \Phi \phi$	$X^\mu Y \phi \phi$
Φαινότυποι απογόνων	Μαύρο - Φυσιολογικές πτέρυγες	Μαύρο - Αναδιπλωμένες πτέρυγες	Γκρι - Φυσιολογικές πτέρυγες	Γκρι - Αναδιπλωμένες πτέρυγες

Θέμα Δ

- Δ1.** Η αντικατάσταση βάσης αφορά αντικατάσταση του 2ου νουλεοτιδίου C από T από τα κωδικόνια της σερίνης TCT , TCC. Έτσι, προκύπτουν τα κωδικόνια της φαινυλαλανίνης TTT και TTC αντίστοιχα.
- Δ2.** Θα πραγματοποιηθεί λήψη χοριακών λαχνών, η οποία γίνεται συνήθως την 9η-12η εβδομάδα της κύησης. Η τεχνική περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου, που είναι εμβρυϊκή μεμβράνη η οποία συμμετέχει στον σχηματισμό του πλακούντα.
- Δ3.** Η μητέρα έχει υποχρεωτικά γονότυπο $X^A X^a$, ενώ ο πατέρας $X^A Y$. Ο γονότυπος του εμβρύου είναι $X^A X^a Y$. Εάν το έμβryo είχε γονότυπο $X^A X^A Y$, τότε θα προέκυπταν οκτώ διαφορετικού μήκους τμήματα, ενώ αν είχε γονότυπο $X^a X^a Y$, τότε θα προέκυπταν 6 διαφορετικού μήκους τμήματα.
- Δ4.** Υπάρχουν οι εξής περιπτώσεις:
- 1η περίπτωση: Γονιμοποίηση φυσιολογικού ωαρίου με το X^a από μη φυσιολογικό σπερματοζωάριο με $X^A Y$, το οποίο προέκυψε από μη διαχωρισμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά την 1η μειωτική διαίρεση.
- 2η περίπτωση: Γονιμοποίηση μη φυσιολογικού ωαρίου με $X^A X^a$ από φυσιολογικό σπερματοζωάριο με το Y χρωμόσωμα. Το μη φυσιολογικό ωάριο προέκυψε από μη διαχωρισμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά την 1η μειωτική διαίρεση.

10ο Επαναληπτικό Κριτήριο Αξιολόγησης

Θέμα Α

- A1.** β, **A2.** α, **A3.** δ, **A4.** γ, **A5.** δ.

Θέμα Β

- B1.** Στην περιοχή Α για να γίνει σύνθεση DNA, επιμηκύνοντας την κάτω αλυσίδα, οι ερευνητές θα χρειαστούν αντίστροφη μεταγραφάση, η οποία με πρότυπο το RNA συνθέτει DNA, ενώ στην περιοχή Β θα χρειαστούν την DNA πολυμεράση, η οποία με πρότυπο την κάτω αλυσίδα DNA θα επιμηκύνει το 3' άκρο της πάνω αλυσίδας RNA με δεοξυριβονουκλεοτίδια.

B2. 1 – Γ, 2 – Α, 3 – Β, 4 – Γ, 5 – Β, 6 – Γ, 7 – Α.

B3. Αρχικά, η ανθρώπινη αυξητική ορμόνη χορηγείται με ένεση σε ποντίκι και προκαλεί σε αυτό ανοσολογική αντίδραση, με αποτέλεσμα να αρχίσει η παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα του ποντικιού. Μετά από δύο εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας από το ποντίκι και απομονώνονται τα ενεργοποιημένα Β-λεμφοκύτταρα. Τα κύτταρα αυτά συντήκονται με καρκινικά Β-λεμφοκύτταρα (μυέλωμα) και παράγονται υβριδικά κύτταρα, τα υβριδώματα, που παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα για την ανίχνευση των επιπέδων της αυξητικής ορμόνης.

B4. α. Το άτομο είναι θηλυκό, γιατί απουσιάζει το Υ χρωμόσωμα.

β. Η χρωμοσωμική ανωμαλία που φέρει το άτομο είναι το σύνδρομο Turner.

γ. Τα άτομα με σύνδρομο Turner έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44), αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα Χ από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (Χ0). Αυτή είναι η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο. Τα άτομα δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου, παρόλο που έχουν φαινότυπο θηλυκού ατόμου, και είναι στείρα.

Θέμα Γ

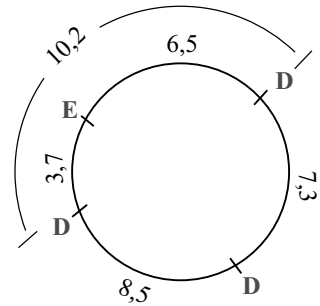
Γ1.

Είδος κυττάρου	Ποσότητα DNA σε Kb
Ωάριο	56,25
Σπερματοζώαριο με Υ χρωμόσωμα	53,75
Ζυγωτό με XX στη φάση G1	112,5
Ζυγωτό με XY και τρισωμία στο 2ο χρωμόσωμα στη φάση G1	125
Ζυγωτό με XYY στη φάση G1	113,75

Γ2. Επειδή η DNA πολυμεράση λειτουργεί μόνο σε κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$, στην εσωτερική αλυσίδα ο προσανατολισμός $5' \rightarrow 3'$ είναι αριστερόστροφος. Συνεπώς, λόγω αντιπαράλληλης, ο εξωτερικός δακτύλιος έχει τον προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ δεξιόστροφο. Αυτό όμως σημαίνει πως, σε σχέση με τη θέση του υποκινητή, μη κωδική αλυσίδα θα είναι αυτή που ανήκει στον εσωτερικό δακτύλιο, οπότε τα 4 πρώτα νουκλεοτίδια του mRNA θα είναι τα: $5' - \text{AUGC} - 3'$.

Γ3. α. Το μόριο είναι κυκλικό, διότι δημιουργήθηκε ένα τμήμα, όταν η *EcoRI* το έκοψε σε ένα σημείο.

β. Το μόριο DNA με τα σημεία κοπής κάθε περιοριστικής ενδονουκλεάσης απεικονίζεται στο διπλανό σχήμα.



Γ4. Η ύπαρξη τεσσάρων φαινοτύπων μεταξύ των οποίων και ένας (πιτσιλωτά άνθη) στον οποίο εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα (κόκκινο και λευκό) υποδηλώνει την παρουσία αλληλομόρφων με σχέση συνεπικράτειας καθώς και την ύπαρξη ενός αλληλομόρφου που είναι υπεύθυνο για το κίτρινο χρώμα, το οποίο δεν υπάρχει στα αρχικά άτομα, αλλά εμφανίζεται στους απογόνους, άρα είναι υπολειπόμενο των δύο αλληλομόρφων που έχουν σχέση συνεπικράτειας.

Πρόκειται, λοιπόν, για πολλαπλά αλληλόμορφα.

K1: αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το κόκκινο χρώμα.

K2: αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το λευκό χρώμα.

K3: αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το κίτρινο χρώμα.

$K1 = K2 > K3$

Η διασταύρωση είναι:

Γονείς: $K1K3 \otimes K2K3$

Γαμέτες: $K1, K3 // K2, K3$

	K1	K3
K2	K1K2 πιτσιλωτό	K2K3 λευκό
K3	K1K3 κόκκινο	K3K3 κίτρινο

Γ.Α.: $1 K1K2 : 1 K2K3 : 1 K1K3 : 1 K3K3$

Φ.Α.: $1 \text{ πιτσιλωτό} : 1 \text{ λευκό} : 1 \text{ κόκκινο} : 1 \text{ κίτρινο}$

Θέμα Δ

- Δ1.** Ανατρέχοντας στις δύο αλυσίδες του DNA, αναζητούμε την κωδική αλυσίδα η οποία, στην κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$, θα έχει το κωδικόνιο έναρξης ATG, κάποιο από τα κωδικόνια λήξης TGA, TAG, TAA και ενδιάμεσα την αρχή και το τέλος του εσωνίου GT AG. Με βάση τα παραπάνω, κωδική αλυσίδα είναι η επάνω και, επομένως, το ώριμο mRNA και τα κωδικόνια είναι:

5' CG AUG GGA AUC UCA UGG CUC UAA GCTGA 3'

Η αλληλουχία των αμινοξέων:

$H_2N - met - gly - ile - ser - trp - leu - COOH$

- Δ2.** Η αντικατάσταση βάσης έχει ως αποτέλεσμα να μην αναγνωρίζεται η αρχή του εσωνίου και τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια να κόβουν μόνο στο τέλος του εσωνίου και να δημιουργούνται, έτσι, δύο μόρια mRNA.

Στο πρώτο mRNA, στην αρχή του εσωνίου δημιουργείται το κωδικόνιο της ile και συνεχίζεται η μετάφραση, όπως φαίνεται παρακάτω:

1ο μόριο mRNA: 5' CG AUG GGA AU~~X~~A UCG UUC UAA AG 3'

Το μόριο αυτό κωδικοποιεί το πενταπεπτίδιο:

$H_2N - met - gly - ile - ser - phe - COOH$

Στο δεύτερο mRNA υπάρχει κωδικόνιο έναρξης και διαβάζοντας συνεχώς με βήμα τριπλέτας φτάνουμε στο κωδικόνιο λήξης, όπως φαίνεται παρακάτω:

2ο μόριο mRNA: 5' CUC AUG GCU CUA AGC UGA 3'

Το μόριο αυτό κωδικοποιεί το ολιγοπεπτίδιο:

$H_2N - met - ala - leu - ser - COOH$

- Δ3.** Έχει γίνει προσθήκη βάσης στο τέλος του εσωνίου. Συγκεκριμένα, στην κωδική αλυσίδα πρέπει να προστέθηκε η βάση T μεταξύ του AG, με αποτέλεσμα να μην αναγνωρίζεται το τέλος του εσωνίου. Η αντικατάσταση βάσης, βέβαια, αφορά και τη μη κωδική αλυσίδα.

- Δ4.** Κατά την ωρίμανση, το πρόδρομο mRNA κόπηκε μόνο στην αρχή του εσωνίου και δημιουργήθηκαν δύο mRNA, όπως φαίνεται παρακάτω:

1ο mRNA: 5' CGAUGGGAAU 3', το οποίο μη έχοντας κωδικόνιο λήξης δεν κωδικοποιεί κάποιο πεπτίδιο.

2ο mRNA: GUUCUAA AUG CUC AUG GCU CUA AGC UGA 3',

το οποίο κωδικοποιεί το εξαπεπτίδιο:

$H_2N - met - leu - met - ala - leu - ser - COOH.$



ΕΛΛΗΝΟ
ΕΚΔΟΤΙΚΗ

ellinoekdotiki.gr



[ellinoekdotiki](https://www.facebook.com/ellinoekdotiki)



[ellinoekdotikipublishing](https://www.instagram.com/ellinoekdotikipublishing)