

## ΘΕΜΑ Α

**A1.** Το ζεύγος κωδικονίων που αφορά συνώνυμα κωδικόνια είναι :

γ. 5' AGC 3' και 5' UCU 3'.

**A2.** Με ραδιενεργό θείο 35S ιχνηθετείται μόνο :

γ. η DNA ελικάση.

**A3.** Η πρωτοταγής δομή μιας πρωτεΐνης περιλαμβάνει:

β. πεπτιδικούς δεσμούς.

**A4.** Τα βακτήρια του γένους *Lactobacillus* αναπτύσσονται ιδανικά σε τιμές pH :

γ. 4-5

**A5.** Η διαδικασία της ωρίμανσης πραγματοποιείται σε:

δ. κύτταρα του πρωτόζωου *Paramecium*

## ΘΕΜΑ Β

**B1.** Να αντιστοιχίσετε στο τετράδιό σας κάθε όρο της στήλης Α του παρακάτω πίνακα με έναν από τους όρους της στήλης Β.

ΣΤΗΛΗ Α
1. Πυρηνικός φάκελος
2. Ριβοσώματα
3. Άτρακτος
4. Μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια
5. Περιοριστικές ενδονουκλεάσες
6. Δίκλωνα κυκλικά μόρια DNA

ΣΤΗΛΗ Β
α. Μόνο προκαρυωτικά κύτταρα
β. Μόνο ευκαρυωτικά κύτταρα
γ. Προκαρυωτικά και ευκαρυωτικά κύτταρα

1 → β, 2 → γ, 3 → β, 4 → β, 5 → α, 6 → γ

## B2. Να ορίσετε τις παρακάτω έννοιες:

### α. ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΚΩΔΙΚΑΣ.

Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες με βάση έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται **γενετικός κώδικας**.

### β. νουκλεόσωμα.

Στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο, ύστερα από ειδική επεξεργασία, τα ινίδια χρωματίνης μοιάζουν με κομπολόγια από χάντρες. Κάθε «χάντρα» ονομάζεται **νουκλεόσωμα** και αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης. Το νουκλεόσωμα αποτελείται από DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων και από οκτώ μόρια πρωτεϊνών, που ονομάζονται **ιστόνες**.

### γ. χαρτογράφηση.

Ο εντοπισμός της θέσης των γονιδίων στα χρωμοσώματα.

**B3. Η γενετική ποικιλομορφία χαρακτηρίζει κυρίως τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς. Να αναφέρετε ονομαστικά τέσσερις μηχανισμούς δημιουργίας γενετικής ποικιλομορφίας στους απογόνους των αμφιγονικά αναπαραγόμενων οργανισμών (μονάδες 4) και να εξηγήσετε γιατί η γενετική ποικιλομορφία έχει μεγάλη σημασία για τη διαδικασία της εξέλιξης τους (μονάδες 3).**

Μηχανισμοί δημιουργίας γενετικής ποικιλομορφίας :

1. Επιχiasμός
2. Ανεξάρτητος συνδυασμός χρωμοσωμάτων
3. Γονιμοποίηση
4. Μεταλλάξεις

Σημασία εξέλιξης στους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς :

Το γεγονός αυτό, που είναι η ουσία της γενετικής ποικιλομορφίας που χαρακτηρίζει τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς, έχει μεγάλη σημασία για την εξέλιξη.

Μερικοί από τους συνδυασμούς γονιδίων (άρα και γνωρισμάτων που επηρεάζονται από τα γονίδια αυτά) είναι επιτυχεστέροι απ' ό,τι άλλοι, με την έννοια ότι προσφέρουν μεγαλύτερες δυνατότητες επιβίωσης στο φορέα τους σε συγκεκριμένες περιβαλλοντικές συνθήκες. Ο μηχανισμός αυτός συμβάλλει στην εξέλιξη, γιατί κάθε πληθυσμός περνά στις επόμενες γενιές του πιο ευνοϊκούς συνδυασμούς γονιδίων και γνωρισμάτων.

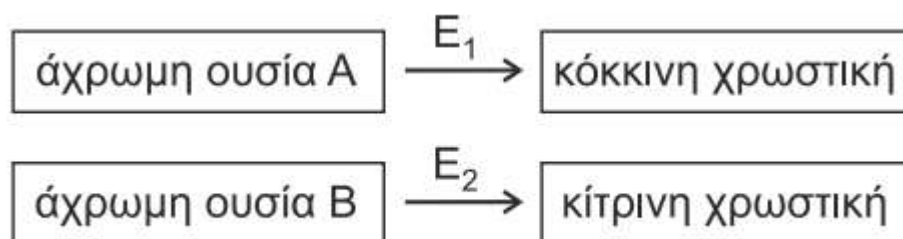
**B4. Οι χλωροπλάστες ανήκουν σε μια ευρύτερη κατηγορία οργανιδίων των φυτικών κυττάρων που ονομάζονται πλαστίδια. Ποια άλλα είδη πλαστιδίων γνωρίζετε, πού εντοπίζονται και ποιος είναι ο ρόλος τους;**

Τα είδη των πλαστιδίων :

1. Αμυλοπλάστες : εντοπίζονται στις ρίζες και αποθηκεύουν άμυλο.
2. Χρώμοπλάστες : εντοπίζονται στα άνθη, φύλλα και καρπούς και περιέχουν χρωστικές .

#### ΘΕΜΑ Γ

Το χρώμα του πτερώματος ενός είδους τροπικού πτηνού μπορεί να είναι πορτοκαλί, κόκκινο, κίτρινο ή λευκό. Η δημιουργία του τελικού χρώματος είναι αποτέλεσμα του συνδυασμού των χρωστικών που παράγονται σύμφωνα με τα μεταβολικά μονοπάτια του παρακάτω σχήματος.



Η σύνθεση των ενζύμων E1 και E2 ελέγχεται από επικρατή αλληλόμορφα γονίδια που εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων, ενώ τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα τους δεν παράγουν λειτουργικά ένζυμα. Όταν δεν παράγεται καμία χρωστική, το χρώμα του πτερώματος είναι λευκό, ενώ η ταυτόχρονη σύνθεση της κόκκινης και της κίτρινης χρωστικής οδηγεί σε πορτοκαλί φαινότυπο. Από οικογένειες πτηνών που παρουσίαζαν για πολλές διαδοχικές γενιές το ίδιο χρώμα πτερώματος, διασταυρώνονται θηλυκά με

κίτρινο πτέρωμα με αρσενικά με κόκκινο πτέρωμα και προκύπτουν στην F1 γενιά πτηνά μόνο με πορτοκαλί πτέρωμα.

Από τη διασταύρωση των ατόμων της F1 γενιάς προκύπτουν στην F2 γενιά:

**F2:**

**63** θηλυκά με πορτοκαλί πτέρωμα

**21** θηλυκά με κίτρινο πτέρωμα

**32** αρσενικά με πορτοκαλί πτέρωμα

**31** αρσενικά με κόκκινο πτέρωμα

**10** αρσενικά με κίτρινο πτέρωμα

**11** αρσενικά με λευκό πτέρωμα

**G1.** Να διερευνηθεί και να προσδιοριστεί ο τρόπος κληρονομησης του χρώματος του πτερώματος.

**G2.** Να προσδιοριστούν οι γονότυποι των ατόμων της πατρικής (P) και της πρώτης θυγατρικής γενιάς (F1).

Παρατηρούμε ότι στην F2 γενιά υπάρχουν διαφορές στις φαινοτυπικές αναλογίες μεταξύ αρσενικών και θηλυκών. Συνεπώς κάποιο από τα δύο γονίδια που κωδικοποιούν τα ένζυμα E1 και E2 θα ελέγχεται από φυλοσύνδετο γονίδιο.

Έστω ότι το γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο E1 είναι φυλοσύνδετο, τότε:

$X^A$  : επικρατές γονίδιο που εκφράζει το ένζυμο E1

$X^a$  : υπολειπόμενο γονίδιο που δεν εκφράζει το ένζυμο E1

Αφού τα δυο γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων τότε το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την έκφραση του E2 θα είναι αυτοσωμικό, άρα:

**B** : επικρατές γονίδιο που εκφράζει το ένζυμο E2

B : υπολειπόμενο γονίδιο που δεν εκφράζει το ένζυμο E2

Τότε οι γονότυποι των αμιγών ατομών της πατρικής γενιάς P θα είναι: BB ΧαΧα Χ ββΧΑΥ. Οι απόγονοι της F1 γενιάς που θα προκύψουν από αυτή την διασταύρωση θα είναι ΒβΧΑΧα

(πορτοκαλί χρώμα πτερώματος) και ΒβΧαΥ (κίτρινο χρώμα πτερώματος) σε αναλογία 1:1.

Από την στιγμή που οι απόγονοι που προκύπτουν στην F1 είναι όλοι πορτοκαλί τότε η παραπάνω περίπτωση απορρίπτεται!

Αν το γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο E2 θα είναι φυλοσύνδετο. Άρα:

A  επικρατές γονίδιο που εκφράζει το ένζυμο E1

α  υπολειπόμενο γονίδιο που δεν εκφράζει το ένζυμο E1

X B  επικρατές γονίδιο που εκφράζει το ένζυμο E2

X β  υπολειπόμενο γονίδιο που δεν εκφράζει το ένζυμο E2

Αφου τα άτομα της πατρικής γενιάς είναι αμιγή τότε:

P: ααΧ Β Χ Β (X) ΑΑΧ β Υ

Γαμέτες: αΧ Β / ΑΧ β , ΑΥ

ΑΧ β ΑΥ

αΧ Β ΑαΧ Β Χ β ΑαΧ Β Υ

Γονοτυπική αναλογία F1: 1ΑαΧ Β Χ β : 1ΑαΧ Β Υ

Φαινοτυπική αναλογία F1: 100% πορτοκαλί άτομα

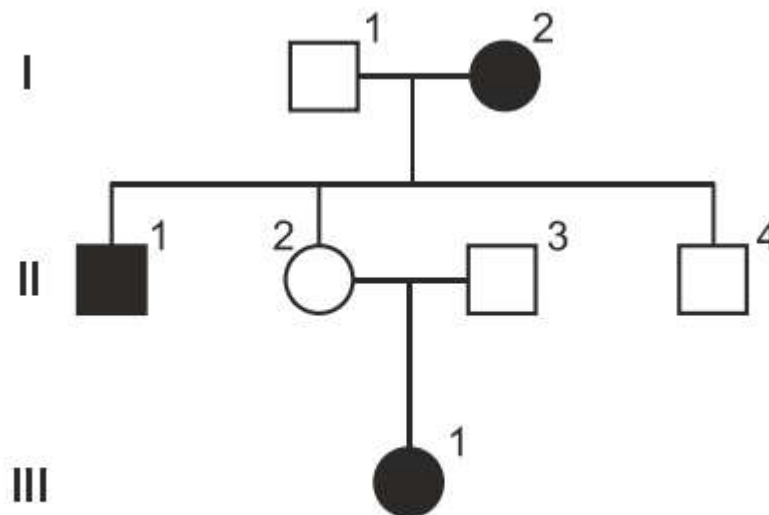
F1 (X) F1:

$AaX^BX^\beta(X) AaX^BY$

Γαμέτες:  $AX^B, AX^\beta, aX^B, aX^\beta / AY, aY, aX^B, aY$

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

Στο γενεαλογικό δέντρο της Εικόνας 1 απεικονίζεται ο τρόπος κληρονομής σπάνιας ασθένειας που κληρονομείται με υπολειπόμενο φυλοσύνδετο τρόπο στα μέλη μιας οικογένειας. Τα άτομα I2, II1, και III1 πάσχουν από την ασθένεια αυτή.



**Εικόνα 1**

Μεταξύ των μελών της οικογένειας δύο άτομα εμφανίζουν μη αναμενόμενο φαινότυπο εξαιτίας χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Για τη διερεύνηση των παραπάνω ανωμαλιών χρησιμοποιούνται ειδικοί ανιχνευτές. Ο ανιχνευτής A υβριδοποιείται μία φορά στο κεντρομερίδιο κάθε μεταφασικού X φυλετικού χρωμοσώματος και ο ανιχνευτής B

υβριδοποιείται με το υπεύθυνο για την ασθένεια γονίδιο. Για τις υβριδοποιήσεις χρησιμοποιήθηκε DNA μεταφασικών κυττάρων και τα αποτελέσματα παρουσιάζονται στον Πίνακα 1, όπου οι αριθμοί δείχνουν πόσες φορές υβριδοποιείται ο κάθε ανιχνευτής ανά DNA μεταφασικού κυττάρου.

	II <sub>1</sub>	II <sub>2</sub>	II <sub>3</sub>	II <sub>4</sub>	III <sub>1</sub>
ανιχνευτής A	1	2	1	2	2
ανιχνευτής B	2	2	0	2	2

Πίνακας 1

**Γ3. Ποια δύο μέλη της οικογένειας εμφανίζουν μη αναμενόμενο φαινότυπο (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας χρησιμοποιώντας μόνο τα δεδομένα του γενεαλογικού δέντρου.**

Ο τρόπος κληρονόμησης της ασθένειας που παρουσιάζεται στο γενεαλογικό δέντρο είναι φυλοσύνδετος υπολειπόμενος. Συνεπώς:

X Γ  φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο

X γ  υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο για την ασθένεια

Τα άτομα που εμφανίζουν μη αναμενόμενο φαινότυπο βάσει του γενεαλογικού δέντρου είναι τα II<sub>4</sub> και III<sub>1</sub>.

Το άτομο II<sub>4</sub> είναι υγιές, επομένως ο γονότυπος του πρέπει να είναι X Γ Υ, το Υ χρωμόσωμα θα το έχει κληρονομήσει από τον πατέρα και το X από την μητέρα. Από την στιγμή που η μητέρα του I<sub>2</sub> πάσχει θα μπορεί να κληρονομήσει μόνο το υπολειπόμενο αλληλόμορφο X γ, άρα το άτομο II<sub>4</sub> θα έπρεπε να πάσχει.

Το άτομο III<sub>1</sub> θα πρέπει να έχει λάβει ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο από κάθε γονέα.

Όμως ο πατέρας της (άτομο II<sub>3</sub>) έχει φυσιολογικό φαινότυπο, συνεπώς έχει γονότυπο X Γ Υ.

Αρα είναι αδύνατον να μεταβιβάσει το παθολογικό αλληλόμορφο στο άτομο III1. Συνεπώς το άτομο III1 θα έπρεπε να είναι υγιές.

**Γ4. Αξιοποιώντας τα δεδομένα του Πίνακα 1 να γράψετε τον γονότυπο των ατόμων με τον μη αναμενόμενο φαινότυπο και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.**

Το άτομο II4 έχει τρισωμία ΧΥ: Σύνδρομο Klinefelter και γονότυπο  $X \Gamma X \gamma Y$

Ο ανιχνευτής Α υβριδοποιείται δύο φορές στο κεντρομερίδιο των μεταφασικών χρωμοσωμάτων που σημαίνει ότι φέρει δυο φυλετικά χρωμοσώματα Χ, αντι για ένα που υπάρχει φυσιολογικά στα αρσενικά άτομα. Επίσης ο ανιχνευτής Β υβριδοποιείται δυο φορές στο μεταφασικό χρωμόσωμα που σημαίνει ότι το άτομο είναι ετερόζυγο για το υπολειπόμενο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο.

Το άτομο III1 έχει έλλειψη τμήματος χρωμοσώματος και γονότυπο  $X \Gamma X -$

Ο ανιχνευτής υβριδοποιήθηκες δύο φορές με το κεντρομερίδιο των Χ χρωμοσωμάτων, άρα έχει δυο χρωμοσώματα Χ. Επιπλέον ο ανιχνευτής Β υβριδοποιήθηκε 2 φορές, επομένως το άτομο έχει μόνο ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο, αντι για δυο που θα έπρεπε να φέρει.

**Γ5. Εξηγήστε πώς προέκυψε η χρωμοσωμική ανωμαλία κάθε ατόμου με μη αναμενόμενο φαινότυπο.**

Το άτομο II4 προέκυψε από μη φυσιολογικό ζυγωτό με αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία. Αυτό προέκυψε από την γονιμοποίηση ενός φυσιολογικού ωαρίου με ένα χρωμόσωμα Χ γ από μη φυσιολογικό σπερματοζωάριο με δυο φυλετικά χρωμοσώματα Χ Γ Υ, το οποίο προέκυψε λόγω μη διαχωρισμού στην μείωση Ι του πατέρα.



Γονίδιο B : κωδική → αλυσίδα II

γ) Γονίδιο B ασυνεχές ( του πενταπεπτιδίου)

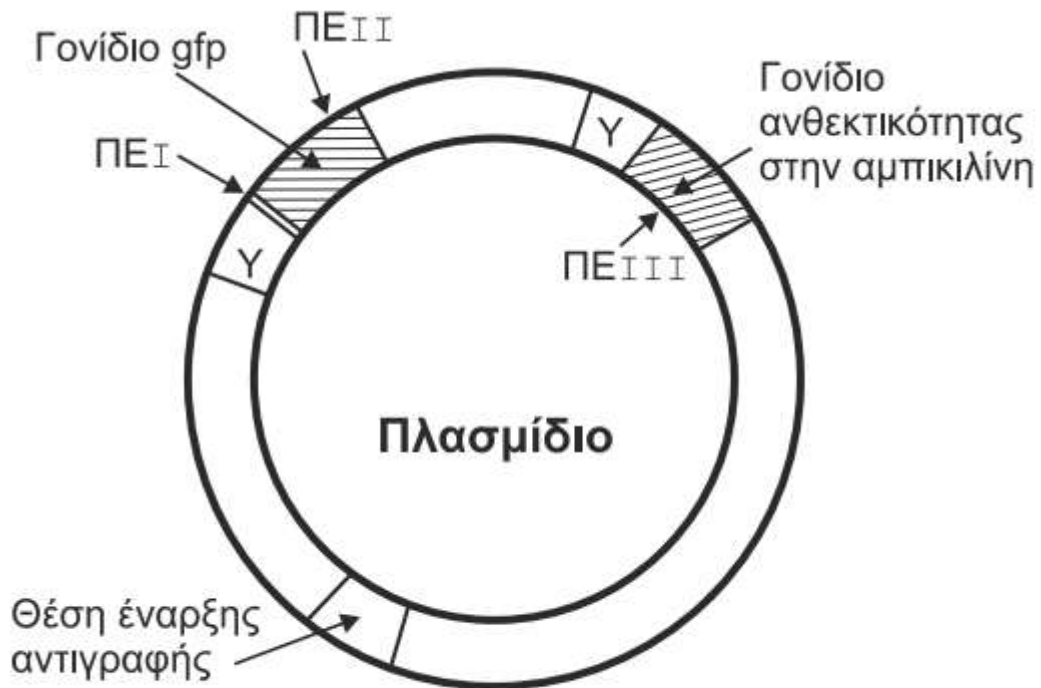
**Δ2.** Στην αλληλουχία DNA της Εικόνας 2, λόγω της δράσης ενός μεταλλαξογόνου παράγοντα, προκαλείται αναστροφή του τμήματος μεταξύ των σημείων K και Λ. Να εξηγήσετε αν είναι δυνατή η έκφραση των δύο γονιδίων μετά την αναστροφή.

5' CCGGCTGCAG**ATGTTTCTAAAAGGGGTTCAATTA**CGAATTCCCGGG3'

3' GGCCGACGTC**TACAAAGATTTTCCCAAGTAATT**GCTTAAGGGCCC5'

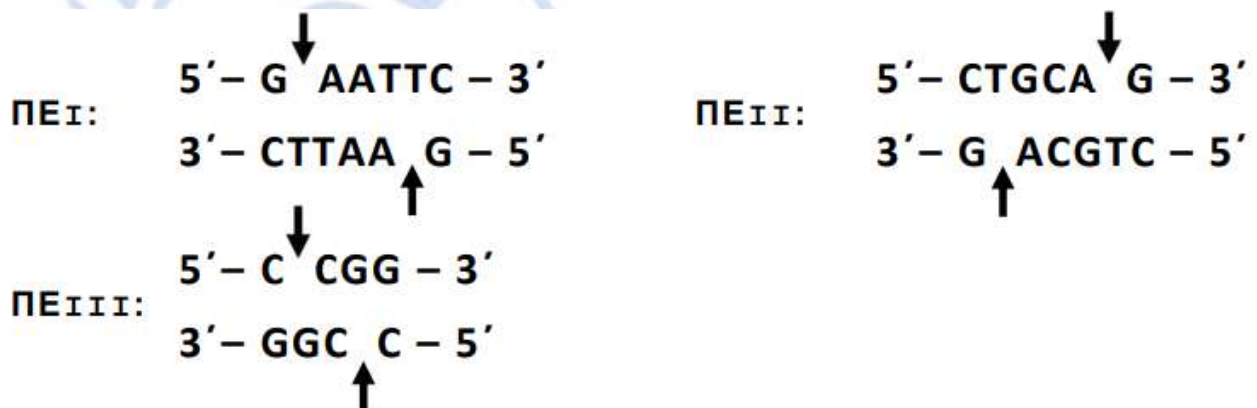
Μετά την αναστροφή το γονίδιο B που κωδικοποιεί το πενταπεπτίδιο εκφράζεται συνεχώς καθώς για την έκφραση του χρησιμοποιείται ο YA. Αντίθετα, το γονίδιο του μεταγραφικού παράγοντα δεν μεταγράφεται καθώς για την έκφραση του θα έπρεπε να χρησιμοποιηθεί ο YB για τον οποίο ήταν απαραίτητος ο ίδιος ο μεταγραφικός παράγοντας. Άρα, μετά την αναστροφή παράγεται μόνιμα το πενταπεπτίδιο.

Ένας ερευνητής επιθυμεί να δημιουργήσει γενετικά τροποποιημένα βακτήρια που να εκφράζουν το γονίδιο B. Στη διάθεσή του έχει το τμήμα DNA της Εικόνας 2, βακτήρια ξενιστές που δεν φέρουν γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικό και το πλασμίδιο της Εικόνας 3. Το πλασμίδιο φέρει μία θέση έναρξης αντιγραφής, ένα γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη, ένα γονίδιο (gfp) που κωδικοποιεί μια πράσινη χρωστική, η οποία φθορίζει όταν εκτεθεί σε υπεριώδη ακτινοβολία, καθώς και τους αντίστοιχους υποκινητές τους (Y). Επιπλέον, το πλασμίδιο φέρει τρεις θέσεις αναγνώρισης για τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες PEI, PEII και PEIII, όπως φαίνεται στην Εικόνα 3.



**Εικόνα 3**

Παρακάτω δίνονται οι αλληλουχίες ζευγών βάσεων που αναγνωρίζονται από τις ΠΕI, ΠΕII και ΠΕIII:



Τα βέλη υποδεικνύουν τη θέση που δρα η κάθε περιοριστική ενδονουκλεάση (ΠΕ) στην αλληλουχία αναγνώρισης.

**Δ3.** Ποια ή ποιες περιοριστικές ενδονουκλεάσες θα χρησιμοποιηθούν για την ενσωμάτωση του φυσιολογικού τμήματος DNA, προκειμένου να εκφραστεί το γονίδιο B σε

**βακτηριακούς κλώνους που αναπτύσσονται παρουσία του αντιβιοτικού αμπικιλίνη (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).**

Η ΠΕ III δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί γιατί κόβει στο εσωτερικό του γονιδίου ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη και η καλλιέργεια θα πραγματοποιηθεί παρουσία του αντιβιοτικού.

Παρατηρούμε στην αρχή του γονιδίου Β υπάρχει η αλληλουχία αναγνώρισης της ΠΕ I και στο τέλος της ΠΕ II. Άρα, θα κόψουμε και το γονίδιο και το πλασμίδιο και με τις δύο εξασφαλίζοντας την ενσωμάτωση του γονιδίου με σωστό προσανατολισμό ως προς τον Υ του γονιδίου (gfp).

**Δ4. Το πεπτίδιο που προκύπτει είναι λειτουργικό ή όχι (μονάδα 1); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).**

Όχι δεν είναι λειτουργικό καθώς το γονίδιο διαθέτει εσώνιο και τα προκαρυωτικά κύτταρα δεν διαθέτουν μηχανισμούς ωρίμανσης.