



## ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

### 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 φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

**A1.** Η μέθοδος της αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR) είναι:

- α.** μια in vitro τεχνική
- β.** μια in vivo τεχνική
- γ.** ανάλογα με την πειραματική διαδικασία είναι in vitro ή in vivo
- δ.** είναι ο μόνος τρόπος πολλαπλασιασμού ενός τμήματος DNA

**Μονάδες 5**

**A2.** Ποιο από τα παρακάτω μόρια περιέχει φωσφοδιεστερικούς δεσμούς:

- α.** οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες
- β.** οι ανιχνευτές
- γ.** η DNA πολυμεράση
- δ.** το πριμόσωμα

**Μονάδες 5**

**A3.** Η αντίστροφη μεταγραφάση:

- α.** υπάρχει φυσιολογικά σε όλα τα ευκαρυωτικά κύτταρα
- β.** χρησιμοποιείται για την κατασκευή γονιδιωματικών βιβλιοθηκών
- γ.** υπάρχει σε κάποιους DNA ιούς
- δ.** υπάρχει σε κάποιους RNA ιούς.

**Μονάδες 5**

**A4.** Ο όρος διαγονιδιακά ζώα σημαίνει ζώα

- α.** στων οποίων το γενετικό υλικό έχουν συμβεί διάφορες μεταλλάξεις
- β.** τα οποία εμφανίζουν ανθεκτικότητα σε ασθένειες
- γ.** που προήλθαν από κατευθυνόμενες από τον άνθρωπο διασταυρώσεις
- δ.** που υπέστησαν τροποποίηση γενετικού υλικού μέσω μηχανισμών της γενετικής μηχανικής.

**Μονάδες 5**

**A5.** Για την καλλιέργεια του μικροβίου *Clostridium* απαιτείται εκτός του κατάλληλου θρεπτικού υλικού:

- α.** pH 4-5
- β.** υψηλή συγκέντρωση O<sub>2</sub>
- γ.** συνθήκες έλλειψης O<sub>2</sub>
- δ.** θερμοκρασία 62 °C.

**Μονάδες 5**



## ΘΕΜΑ Β

- B1.** Πως μπορεί να επιτευχθεί η διάγνωση και πως η θεραπεία της β-θαλασσαιμίας; (απλή αναφορά)  
**Μονάδες 7**
- B2.** Ποιες πρωτεΐνες συμμετέχουν στη διαδικασία της μεταγραφής; Ποιος είναι ο ρόλος τους;  
**Μονάδες 5**
- B3.** Γιατί τα βακτήρια μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως εργοστάσια παραγωγής ανθρώπινων πρωτεϊνών;  
**Μονάδες 6**
- B4.** Από ένα πολύσωμα παρήχθησαν συνολικά 10 πρωτεΐνες, 1000 συνολικών αμινοξέων. Ποιο είναι το ελάχιστο μήκος του mRNA που μεταγράφεται από αυτό το πολύσωμα;  
**Μονάδες 7**

## ΘΕΜΑ Γ

Οι βιολόγοι δημιουργούν ανασυνδυασμένα πλασμίδια  $T_i$  που μπορούν να εκφράσουν χιμαιρικές πρωτεΐνες (πρωτεΐνη από τμήματα γονιδίων διαφορετικών οργανισμών) και δημιουργούν με αυτά διαγονιδιακούς οργανισμούς. Τα χιμαιρικά γονίδια αποτελούνται από τμήματα διαφορετικών γονιδίων. Για το σκοπό αυτό πήραν δύο γονίδια χωρίς εσώνια και προκάλεσαν θραύση στα σημεία που υποδεικνύονται με βέλη. Οι κωδικές αλυσίδες των γονιδίων αυτών είναι:

1. 5'Υποκ..GTGGGCATGCGGCGTTTTGGACAGCAGTGGACC-AAGGTGAGGTGAAAAGAA...3'

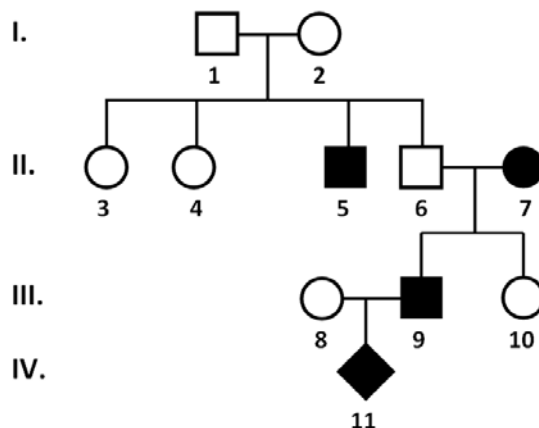
2. 3'..TCCCGATCCATGGGAGCCCCCATCC-GTGTTTAAGGTAGTGACC..Υποκινητής5'

- Γ1.** Με ποιον τρόπο γνωρίζετε ότι δημιουργούνται αυτά τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια και για ποια κύτταρα προορίζονται;  
**Μονάδες 7**
- Γ2.** Ποια είναι τα φυσιολογικά και ποια τα πιθανά mRNAs που μπορούν να δημιουργηθούν από τα χιμαιρικά γονίδια; (μονάδες 8) Πόσα κωδικόνια περιέχουν τα φυσιολογικά mRNAs; (μονάδες 4) Πόσα αμινοξέα θα έχουν οι χιμαιρικές πρωτεΐνες; (μονάδες 6)  
Αιτιολογήστε τις απαντήσεις σας.

**Μονάδες 18**

## ΘΕΜΑ Δ

Ο κυματισμός οφείλεται στην ανεπάρκεια του ενζύμου G-6PD και ελέγχεται από ένα φυλοσύνδετο γονίδιο. Στο γενεαλογικό δέντρο που ακολουθεί απεικονίζεται ένα άτομο αγνώστου φύλου (11) που πάσχει από κάποιο είδος ανευπλοειδίας φυλετικού χρωμοσώματος. Ο πατέρας του ατόμου 8 έπασχε επίσης από κυματισμό.



**Δ1.** Να βρείτε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας.

**Μονάδες 2**

**Δ2.** Να προσδιορίσετε τους γονοτύπους όλων των ατόμων 1-10 του γενεαλογικού δέντρου.

**Μονάδες 7**

**Δ3.** Προσδιορίστε το είδος της ανευπλοειδίας του ατόμου 11 ανάλογα με το φύλο του (από αυτές που αναφέρονται στο σχολικό βιβλίο) καθώς και τον γονότυπό του.

**Μονάδες 4**

**Δ4.** Να δώσετε έναν πιθανό μηχανισμό που να εξηγεί τη δημιουργία του συγκεκριμένου ατόμου σε κάθε μία από τις προηγούμενες περιπτώσεις. Διευκρινίστε αν ο πιθανός αρσενικός απόγονος IV11 διαθέτει φυλετικά χρωμοσώματα πανομοιότυπα ή όχι.

**Μονάδες 12**

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### ΘΕΜΑ Α

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

### ΘΕΜΑ Β

**B1.** Η διάγνωση της β-θαλασσαιμίας είναι διαφορετική για έμβρυο και για άτομο που έχει γεννηθεί. Στην πρώτη περίπτωση αφού λάβουμε κύτταρα του εμβρύου μέσω αμνιοπαρακέντησης ή χοριακών λαχνών, θα κάνουμε μοριακή διάγνωση (ανάλυση DNA) ενώ αν το άτομο έχει γεννηθεί εφαρμόζουμε κυρίως βιοχημικές μεθόδους όπως προσδιορισμό του είδους των αιμοσφαιρινών στα ερυθροκύτταρα ή υπολογισμό ποσοστού αιμοσφαιρινών. Στην περίπτωση της β-θαλασσαιμίας αυξάνεται το ποσοστό της HbF.

**ΗΡΑΚΛΕΙΟ ΚΡΗΤΗΣ:** 1) Γραμβούσης 5 & Καγιαμπή, Τηλ./fax: 2810285726  
2) Λεωφόρος Κνωσσού 187 – Τηλ./fax: 2810212333

**ΑΘΗΝΑ – ΑΛΙΜΟΣ:** Ησιόδου 18 - Τηλ: 210 9913433 - Fax: 210 9969367

**ΒΕΡΟΙΑ:** Φιλίππου 25 (πεζόδρομος Δημοτικής Αγοράς) - Τηλ: 23310 21022 – 2331100101



Σε ότι αφορά τη θεραπεία υπάρχουν δύο μέθοδοι. Ο ένας είναι οι διαρκείς μεταγγίσεις αίματος στους πάσχοντες και αποσιδήρωση στη συνέχεια αλλά και η γονιδιακή θεραπεία είτε in vivo στο μυελό των οστών είτε ex vivo σε πρόδρομα ερυθροκύτταρα.

- B2.** Στη διαδικασία της μεταγραφής συμμετέχουν οι μεταγραφικοί παράγοντες και η RNA πολυμεράση. Οι μεταγραφικοί παράγοντες αποτελούν ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής.  
Σελίδα 32 Κατά την έναρξη της μεταγραφής...σελ.33 φωσφοδιεστερικό δεσμό.  
Σελ 42 Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή ενός γονιδίου.
- B3.** Σελ 35..ο γενετικός κώδικας είναι σχεδόν καθολικός  
Σελ 36... τα ριβοσώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν.....ανθρώπινων πρωτεϊνών  
Επίσης η καλλιέργεια βακτηρίων στο εργαστήριο ή σε βιοαντιδραστήρα είναι απλή και μπορεί να γίνει με φθηνές οργανικές ύλες (π.χ. μελάσα ως πηγή άνθρακα στους βιοαντιδραστήρες). Χρησιμοποιούνται για την παραγωγή διαφόρων φαρμακευτικών πρωτεϊνών (μέσω cDNA βιβλιοθήκης) καθώς και άλλων χρήσιμων ουσιών.
- B4.** Το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με το mRNA ονομάζεται πολύσωμα σελ 38.  
Αφού παρήχθησαν συνολικά 10 πρωτεΐνες η καθεμία θα έχει μήκος 100 αμινοξέων και αφού προέρχονται από τη μεταγραφή του ίδιου mRNA είναι φυσικά όλες ίδιες μεταξύ τους. Κατά συνέπεια το ώριμο mRNA θα έχει συνολικά  $100 \times 3 + 3 = 303$  ριβονουκλεοτίδια. Πολλαπλασιάσαμε με 3 επειδή γνωρίζουμε ότι ο γενετικός κώδικας είναι τριαδικός δηλαδή τρία νουκλεοτίδια κωδικοποιούν ένα αμινοξύ και η προσθήκη των τριών νουκλεοτιδίων (βάσεων) αντιστοιχεί στο κωδικόνιο λήξης.

## ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Για να δημιουργηθεί ένα ανασυνδυασμένο πλασμιδίο Τι απομονώνεται αρχικά από το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens* και στη συνέχεια με τη βοήθεια μιας περιοριστικής ενδονουκλεάσης κόβεται μέσα στο γονίδιο που δημιουργεί όγκους. Στο σημείο αυτό και με τη βοήθεια του ενζύμου DNA δεσμάση προσδέεται ένα γονίδιο προερχόμενο από άλλον οργανισμό και διαθέτει τα ίδια μονόκλωνα άκρα με το πλασμιδίο ώστε να μπορέσει να γίνει η σύνδεση. Το ανασυνδυασμένο πλασμιδίο εισάγεται στη συνέχεια σε φυτικά κύτταρα όπου και ενσωματώνεται στο γονιδιώμά τους. Τα φυτικά κύτταρα εκφράζουν το γονίδιο.
- Γ2.** Τα φυσιολογικά mRNAs που δημιουργούνται από τα παραπάνω γονίδια είναι τα εξής:
- 1<sup>ο</sup>. 5'..GUGGGC..AUG-CGG-CGU-UUU-GGA-CAG-CAG-UGG-ACC-AAG-GUG-AGG-UGA-AAAGAA...3'
- 2<sup>ο</sup>. 5'..CCAGUG..AUG-GAA-UUU-GUG-CCU-ACC-CCC-GAG-GGU-ACC-UAG-CCCU..3'

Γνωρίζουμε ότι ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα το κωδικόνιο έναρξης AUG αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου ATG κ.ο.κ. Το mRNA που δημιουργείται είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με την μη κωδική αλυσίδα. Σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας η αδενίνη συνδέεται μόνο με τη θυμίνη ή την ουρακίλη ενώ η κυτοσίνη μόνο με τη γουανίνη. Δύο αλυσίδες χαρακτηρίζονται αντιπαράλληλες όταν το 3' άκρο της μιας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης.

Με φορά από το 5' προς το 3' άκρο προσδιορίζουμε το κωδικόνιο έναρξης AUG και στα δύο mRNAs. Στη συνέχεια προχωράμε με βήμα τριπλέτας επειδή ο γενετικός κώδικας είναι τριαδικός, συνεχής και μη



επικαλυπτόμενος ώσπου να συναντήσουμε το κωδικόνιο λήξης. Στο πρώτο mRNA κωδικόνιο λήξης είναι το UGA και έχει 13 κωδικόνια. Στο δεύτερο mRNA κωδικόνιο λήξης είναι το UAG και έχει 11 κωδικόνια. Οι περιοχές πριν το κωδικόνιο έναρξης και μετά το κωδικόνιο λήξης χαρακτηρίζονται ως αμετάφραστες περιοχές. Τα θραύσματα που θα δημιουργηθούν είναι από το 1<sup>ο</sup> γονίδιο

**1α** 5'..GTGGGCATGCGGCGTTTTGGACAGCAGTGGACC..3'  
3'..CACCCGTACGCCGAAAACCTGTCGTCACCTGG..5' και  
**1β** 5'..AAGGTGAGGTGAAAAGAA...3'  
3'..TTCCACTCCACTTTTCTT..5'

ενώ από το 2<sup>ο</sup> γονίδιο

**2α** 5'..CCAGTGATGGAATTTGTG3'  
3'..GGTCACTACCTTAAACAC5' και  
**2β** 5'CTACCCCGAGGGTACCTAGCCCT..3'  
3'GGATGGGGCTCCCATGGATCGGGA..5'

Ο φωσφοδιεστερικός δεσμός 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. Κατά συνέπεια θα μπορούσαν να δημιουργηθούν 8 χιμαιρικοί συνδυασμοί που είναι οι

1α-2α και 2α-1α  
1α-2β και 2β-1α  
1β-2α και 2α-1β  
1β-2β και 2β-1β

Από τους συνδυασμούς αυτούς όμως μόνο οι δύο θα μπορούσαν να δώσουν πρωτεΐνες ο 1α-2β και ο 2α-1β διότι περιέχουν τα απαιτούμενα της μετάφρασης δηλαδή κωδικόνιο έναρξης-βήμα τριπλέτας – κωδικόνιο λήξης.

Οι κωδικές αλυσίδες των χιμαιρικών γονιδίων θα είναι:

5'..GTGGGCATGCGGCGTTTTGGACAGCAGTGGACC-CCTACCCCGAGGGTACCTAGCCCT..3'

5'..CCAGTGATGGAATTTGTG-AAGGTGAGGTGAAAAGAA...3'

Τα πιθανά mRNAs

5'..GUGGGCAUG-CGG-CGU-UUU-GGA-CAG-CAG-UGG-ACC-CCU-ACC-CCC-GAG-GGU-ACC-UAGCCCU..3'

5'..CCAGUGAUG-GAA-UUU-GUG-AAG-GUG-AGG-UGAAAAGAA...3'

Οι χιμαιρικές πρωτεΐνες που θα δημιουργηθούν θα έχουν 15 και 7 αμινοξέα.



## ΘΕΜΑ Δ

- Δ1.** Φυλοσύνδετα λέγονται τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y. Τα άτομα που απεικονίζονται στο γενεαλογικό δέντρο με μαύρο χρώμα πάσχουν από την ασθένεια που μελετάται. Από τα άτομα I1, I2 και II5 συμπεραίνουμε ότι το γονίδιο είναι υπολειπόμενο, διότι αν ήταν επικρατές, δεδομένου ότι πάσχει ένας απόγονος, θα έπρεπε τουλάχιστον ο ένας από τους δύο γονείς I1 ή I2 να φέρει το γονίδιο και να πάσχει επίσης.
- Δ2.** Συμβολίζοντας το γονίδιο του κυαμισμού με (a) και το φυσιολογικό γονίδιο με (A) οι γονότυποι των ατόμων είναι οι ακόλουθοι:
- I1:  $X^AY$   
I2:  $X^AX^a$  λόγω του γιού της γυναίκας II5 που είναι  $X^aY$  και κληρονόμησε το γονίδιο από τη μητέρα του.  
II3:  $X^AX^A$  ή  $X^AX^a$  επειδή κληρονόμησε το  $X^A$  από τον πατέρα, όμως από τη μητέρα μπορεί να πήρε είτε το  $X^A$  είτε το  $X^a$ .  
II4:  $X^AX^A$  ή  $X^AX^a$  (όπως I13)  
II5:  $X^aY$   
II6:  $X^AY$   
II7:  $X^aX^a$   
III8:  $X^AX^a$  επειδή κληρονόμησε το γονίδιο  $X^a$  από τον πατέρα ο οποίος έπασχε. Οι θηλυκοί απόγονοι πάντα κληρονομούν το X του πατέρα τους.  
III9:  $X^aY$   
III10:  $X^AX^a$
- Δ3.** Ανευπλοειδή χαρακτηρίζονται τα άτομα που έχουν περίσσεια ή έλλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων. Το άτομο IV11 θα μπορούσε να είναι είτε θηλυκό είτε αρσενικό. Στην περίπτωση που ήταν θηλυκό θα έπασχε από το σύνδρομο Turner, μονοσωμία που έχει μόνο ένα χρωμόσωμα από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων X0, ενώ αν ήταν αρσενικό θα έπασχε από το σύνδρομο Klinefelter, τρισωμία που φέρει τρία φυλετικά χρωμοσώματα XXY αντί του φυσιολογικού XY. Ο γονότυπος του ατόμου αυτού θα ήταν ανάλογα  $X^a0$  ή  $X^aX^aY$ .
- Δ4.** Το θηλυκό άτομο  $X^a0$  μπορεί να προκύψει από την ένωση ενός θηλυκού γαμέτη που προήλθε από λάθος στην α' ή στη β' μειωτική διαίρεση της μητέρας χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα και ενός αρσενικού απλοειδή γαμέτη που προήλθε από φυσιολογική διαίρεση και έχει ένα  $X^a$ . Μπορεί να δημιουργηθεί επίσης από ένωση ενός φυσιολογικού ωαρίου με  $X^a$  και ενός σπερματοζωαρίου χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα που προήλθε από λάθος στην α' ή στη β' μειωτική διαίρεση του πατέρα.

Ο αρσενικός απόγονος  $X^aX^aY$  θα μπορούσε να προκύψει από λάθος στην β' μειωτική διαίρεση της μητέρας που δημιούργησε γαμέτη με δύο πανομοιότυπα φυλετικά χρωμοσώματα  $X^a$  γιατί προέρχονται από την διαίρεση ενός χρωμοσώματος. Το διπλασιασμένο χρωμόσωμα ως γνωστό περιέχει δύο αδελφές χρωματίδες που δημιουργήθηκαν με αντιγραφή του DNA κατά τη μεσόφαση. Ο γαμέτης αυτός ενώθηκε με ένα φυσιολογικό σπερματοζωάριο με Y χρωμόσωμα. Περιέχει λοιπόν δύο πανομοιότυπα και ένα διαφορετικό φυλετικό χρωμόσωμα.

Ο απόγονος  $X^aX^aY$  θα μπορούσε επίσης να δημιουργηθεί από την ένωση ενός θηλυκού γαμέτη με  $X^a$  που προέκυψε από φυσιολογική διαίρεση και ενός αρσενικού γαμέτη που προέκυψε από λάθος στην α' μειωτική



διαίρεση του πατέρα. Ο γαμέτης αυτός θα ήταν  $X^aY$ . Τα χρωμοσώματα του ατόμου στην περίπτωση αυτή είναι όλα διαφορετικά διότι το ένα  $X^a$  προήλθε από τη μητέρα και το άλλο  $X^a$  από τον πατέρα. Το  $Y$  χρωμόσωμα είναι ούτως ή άλλως διαφορετικό από τα  $X$  φυλετικά χρωμοσώματα.

