

Προτεινόμενα Θέματα

Βιολογία – Γ' Λυκείου

Μάιος 2023

ΘΕΜΑ Α

Στις προτάσεις **A1** έως **A5** να επιλέξετε το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση.

A1. *In vitro* διαδικασίες είναι:

- α. PCR και πείραμα Griffith.
- β. PCR και ανάλυση ενζύμων αντιγραφής DNA.
- γ. Πείραμα των Hershey και Chase και πείραμα Griffith.
- δ. Πείραμα των Avery, Mac-Leod και McCarty και απόδειξη ημισυντηρητικού μηχανισμού αντιγραφής του DNA.

A2. Σε ασθενή με δρεπανοκυτταρική αναιμία, τα διαφορετικά είδη μορίων mRNA που μεταφράζονται για όλα τα είδη των αιμοσφαιρινών σε ένα πρόδρομο ερυθροκύτταρο είναι:

- α. 3
- β. 5
- γ. 4
- δ. 6

A3. Κατά τη διάρκεια της μείωσης, διπλασιασμένα χρωμοσώματα βρίσκονται στα στάδια:

- α. Ανάφαση I και Πρόφαση II.
- β. Ανάφαση II και Τελόφαση II.
- γ. Μετάφαση I και Τελόφαση II.
- δ. Πρόφαση I και Ανάφαση II.

A4. Από το γάμο δύο υγιών γονέων γεννήθηκε ένα υγιές αγόρι. Η πιθανότητα το αγόρι να είναι

φορέας μιας ασθένειας υπολογίσθηκε σε 2/3. Το γονίδιο που ευθύνεται για την ασθένεια κληρονομείται:

- α. Με αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας.
- β. Με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.
- γ. Με φυλοσύνδετο επικρατή τύπο κληρονομικότητας.
- δ. Με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

A5. Ποια απ' τις ακόλουθες πρωτεΐνες δε βρίσκεται στον πυρήνα φυσιολογικού ανθρώπινου κυττάρου:

- α. Μία πρωτεΐνη των ριβονουκλεοπρωτεϊνικών σωματιδίων.
- β. Η DNA πολυμεράση.
- γ. Η αντίστροφη μεταγραφάση.
- δ. Μία πρωτεΐνη απ' το σύμπλοκο του πριμοσώματος.

Μονάδες 25

ΘΕΜΑ Β

B1. Να δώσετε σε καθεμία από τις παρακάτω προτάσεις το χαρακτηρισμό **Σωστό (Σ)** αν είναι σωστή ή **Λάθος (Λ)** αν είναι λανθασμένη. Για τις λανθασμένες προτάσεις να γράψετε την αντίστοιχη σωστή.

ΜΕΘΟΔΙΚΟ

- α. Κατά την αντιγραφή ενός ινιδίου χρωματίνης παρατηρούμε με το ηλεκτρονικό μικροσκόπιο μια θηλιά που διαρκώς επεκτείνεται και προς τις δύο κατευθύνσεις.
- β. Πηγή άνθρακα για την *E.coli* αποτελεί η γλυκόζη και το άγαρ.
- γ. Το ενδιάμεσο πεπτίδιο της προϊνσουλίνης κωδικοποιείται απ'τα εσώνια του αντίστοιχου γονιδίου.
- δ. Η αντιγραφή και η μεταγραφή της γενετικής πληροφορίας λαμβάνουν χώρα στο στάδιο G₁ και στο στάδιο S της μετάφασης αντίστοιχα.
- ε. Ένα μόριο καταλάσης καταλύει τη διάσπαση 6.000.000 μορίων υπεροξειδίου του υδρογόνου σε ένα δευτερόλεπτο.
- στ. Μόνο οι μεταλλάξεις σε κωδικόνια επηρεάζουν τη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας που κωδικοποιείται από το αντίστοιχο γονίδιο.
- ζ. Δύο μόρια tRNA με το ίδιο αντικωδικόνιο μεταφέρουν απαραίτητα το ίδιο αμινοξύ.

Μονάδες 7

B2.

- α. Να αντιστοιχίσετε κάθε διασταύρωση της στήλης A με μία από τις φράσεις της στήλης B.

ΣΤΗΛΗ Α	ΣΤΗΛΗ Β
1. $K^1 K^1 \times K^1 K^2$	α. Τέσσερις φαινότυποι
2. $K^1 K^2 \times K^1 K^2$	β. Τρεις φαινότυποι
3. $A\alpha K^1 K^2 \times A\alpha K^1 K^2$ (α =θνησιγόνο)	γ. Δύο φαινότυποι
4. $A\alpha K\kappa \times \alpha\alpha K\kappa$	δ. Τρεις γονότυποι
5. $X^A X^a \times X^A \Psi$	ε. Τέσσερις γονότυποι

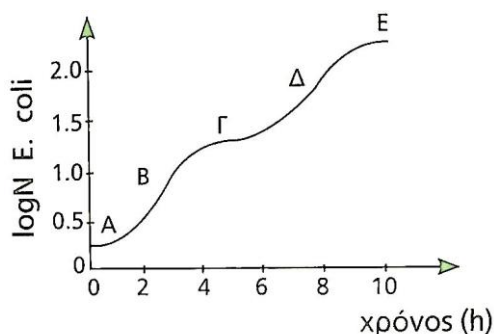
Μονάδες 2

- β. Να αντιστοιχίσετε κάθε όρο ή φράση της στήλης A με τους όρους ή φράσεις που αναγράφονται στη στήλη B.

ΣΤΗΛΗ Α	ΣΤΗΛΗ Β
1. Προϊνσουλίνη	α. Μεταβολισμός πουρινών
2. ADA	β. Προϊόν ζύμωσης
3. Υβριδώματα	γ. Κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης
4. Αβλαβής ιός-φορέας	δ. Σύντηξη κυττάρων
5. Παραγωγή φαρμακευτικής πρωτεΐνης	ε. Γονιδιακή θεραπεία

Μονάδες 2

B3. Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζονται οι φάσεις ανάπτυξης ενός πληθυσμού βακτηρίων *E.coli* σε κλειστή καλλιέργεια με δύο πηγές άνθρακα, γλυκόζη και λακτόζη. Το διάγραμμα δείχνει τη μεταβολή του αριθμού των μικροοργανισμών σε συνάρτηση με το χρόνο.



α. Να εξηγήσετε τις φάσεις ανάπτυξης του βακτηρίου.

Μονάδες 4

β. Ποια απ' τις δύο πηγές άνθρακα μεταβολίζει καλύτερα ο μικροοργανισμός; Να εξηγήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

γ.

i. Πότε το οπερόνιο της λακτόζης βρίσκεται σε καταστολή και κάτω από ποιες συνθήκες αυτή συμβαίνει;

Μονάδες 2

ii. Σε ποιο επίπεδο γονιδιακής έκφρασης ρυθμίζεται η καταστολή και πως αυτή επιτυγχάνεται;

Μονάδες 3

iii. Πόσα mRNA και πόσες πρωτεΐνες σχηματίζονται όταν το οπερόνιο βρίσκεται σε καταστολή και πόσα όταν βρίσκεται σε επαγωγή;

Μονάδες 2

ΘΕΜΑ Γ

Γ1.

α. Γυναίκα που πάσχει από ασθένεια που οφείλεται σε υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο παντρεύεται φυσιολογικό άντρα (ομόζυγο για το φυσιολογικό αλληλόμορφο) και αποκτούν ένα παιδί που εμφανίζει την ασθένεια ενώ ταυτόχρονα πάσχει και από το σύνδρομο Cri du chat.

i. Πως εξηγείται η εμφάνιση της ασθένειας στο παιδί;

Μονάδες 4

ii. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Cri du chat;

Μονάδα 1

iii. Ποια είναι τα αίτια των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών;

Μονάδες 2

β. Από γονείς φορείς με γονότυπο Kk για μονογονιδιακή ασθένεια που οφείλεται σε γονίδιο του 18ου χρωμοσώματος, να εξηγήσετε:

i. Με ποιους μηχανισμούς μπορεί να προκύψουν απόγονοι με γονοτύπους KKk, Kkk, kkk και KKK;

Μονάδες 4

ii. Σε ποια φάση της μειωτικής διαίρεσης (αν συμβεί μη διαχωρισμός) είναι μεγαλύτερη η πιθανότητα να δημιουργηθούν μη φυσιολογικοί γαμέτες απ' τους οποίους να προκύψουν τρισωμικά άτομα;

Μονάδες 4

Γ2. Σε ένα αρσενικό διαγονιδιακό πρόβατο, το γονίδιο που κωδικοποιεί την αυξητική ορμόνη ενσωματώθηκε στο χρωμόσωμα 1 ενώ σε ένα θηλυκό διαγονιδιακό πρόβατο το ίδιο γονίδιο ενσωματώθηκε στο χρωμόσωμα 6.

α. Να υπολογίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί απόγονος, από τη διασταύρωση των δύο ζώων, που να φέρει δύο γονίδια για την αυξητική ορμόνη.

Μονάδες 4

β. Διασταυρώνονται δύο διαγονιδιακά πρόβατα τα οποία φέρουν από ένα γονίδιο για την αυξητική ορμόνη στο χρωμόσωμα 1. Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί ομόζυγος απόγονος που να παράγει την αυξητική ορμόνη;

Μονάδες 4

γ. Από πόσους διαφορετικούς οργανισμούς και από πόσα διαφορετικά είδη οργανισμών φέρει γονίδια ένα διαγονιδιακό φυτό (ποικιλία Bt) και ένα διαγονιδιακό ζώο;

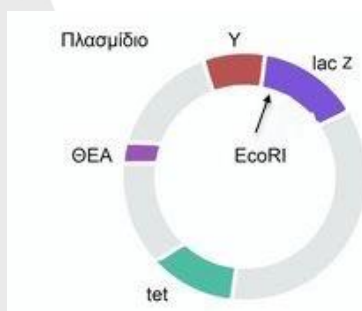
Μονάδες 2

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Η παρακάτω αλληλουχία DNA ανήκει σε προκαρυωτικό γονίδιο και κωδικοποιεί ένα μικρό πεπτίδιο.

3'-CTTAAGTTAGACAATTCTAAAGGCATACT TGTACTTAAAGCC-5' I
5'-GAATTC AATCTGTTAAGATTTCCGATGA ACATGAATTCGG-3' II

Η αλληλουχία κόβεται με την περιοριστική ενδονουκλεάση *EcoRI* προκειμένου να κλωνοποιηθεί στο παρακάτω πλασμίδιο το οποίο χρησιμοποιείται ως φορέας κλωνοποίησης.



Το πλασμίδιο φέρει ένα γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό τετρακυκλίνη, θέση έναρξης της αντιγραφής (ΘΕΑ) καθώς και το γονίδιο *lacZ* της β-γαλακτοζιδάσης εντός του οποίου βρίσκεται η αλληλουχία αναγνώρισης της *EcoRI*. Το γονίδιο *lacZ* κωδικοποιεί το ένζυμο β-γαλακτοζιδάση το οποίο υδρολύει την άχρωμη ουσία X-gal και τη μετατρέπει σε μπλε με αποτέλεσμα να δημιουργούνται τελικά βακτηριακές αποικίες με βαθύ μπλε χρώμα. Η τεχνική X-gal χρησιμοποιείται για την επιλογή των κλώνων που έχουν προσλάβει το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο καθώς από τον πολλαπλασιασμό των βακτηρίων σε θρεπτικό υλικό που περιέχει X-gal αναπτύσσονται αποικίες λευκές και μπλε.

α. να προσδιορίσετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου και ένα γράψετε το τμήμα DNA μετά τη δράση της *EcoRI*.

Μονάδες 2

β. Να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο μπορούν να επιλέγουν τα βακτήρια-ξενιστές που προσέλαβαν ανασυνδυασμένο πλασμίδιο από τα υπόλοιπα βακτήρια-ξενιστές που προέκυψαν με τη διαδικασία του μετασχηματισμού.

Μονάδες 1

ΜΕΘΟΔΙΚΟ

γ. Να εξηγήσετε εάν οι μετασχηματισμένοι κλώνοι με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο που προκύπτουν είναι ίδιοι και αν όλοι μπορούν να παράγουν το πεπτίδιο που κωδικοποιείται απ' το προκαρυωτικό γονίδιο.

Μονάδες 3

δ. Δεδομένου ότι η αλληλουχία DNA στην περιοχή του γονιδίου lacZ που δρά η EcoRI είναι η παρακάτω

ΥΠΟΚΙΝΗΤΗΣ 5' ...CCCTGGT**TGAATTC**AGGAACAC...3'

3' ...GGGACCAACTTAAG**TCCTT**GTG...5'

να σχεδιάσετε ένα RNA ανιχνευτή 25 νουκλεοτιδίων που να μπορεί να αξιοποιηθεί για την επιλογή κλώνων στους οποίους παράγεται το πεπτίδιο.

Μονάδες 3

ε. Να εξηγήσετε ποια μέθοδος μπορεί να χρησιμοποιηθεί προκειμένου να έχουμε διαθέσιμη σε μικρό χρονικό διάστημα την αλληλουχία του προκαρυωτικού γονιδίου και να δημιουργήσουμε με τον τρόπο που αναφέρθηκε βακτηριακούς κλώνους που να την περιέχουν.

Μονάδες 1

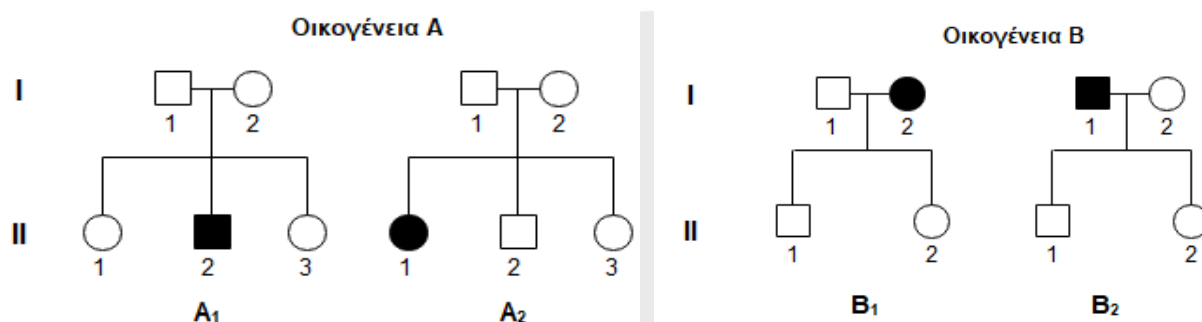
στ. Αν συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη προσθήκης τριών βάσεων

5' AGT 3'
3' TCA 5'

στην αλληλουχία του προκαρυωτικού γονιδίου, στο σημείο που υποδηλώνεται με το βέλος, ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στην παραγωγή του πεπτιδίου (το κωδικόνιο 5'-UAC-3' κωδικοποιεί το αμινοξύ τυροσίνη);

Μονάδες 4

Δ2. Τα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα απεικονίζουν την κληρονομικότητα του αλφισμού και της αιμορροφιλίας A στις οικογένειες A και B.



Να απαντήσετε τα εξής ερωτήματα:

α. Ποια από τα παραπάνω γενεαλογικά δέντρα αφορούν στον αλφισμό και ποια στην αιμορροφιλία A; Να εξηγήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 4

β. Να βρεθούν οι γονότυποι των ατόμων II1 των οικογενειών A και B. Να εξηγήσετε την απάντηση

σας.

Μονάδες 3

- γ. Αν τα άτομα Π1 των οικογενειών Α και Β παντρευτούν, να υπολογίσετε την πιθανότητα το αγόρι που θ'αποκτήσουν:
- να είναι φορέας του αλφισμού,
 - να πάσχει από αιμορροφιλία Α,
 - να πάσχει και από τις δυο ασθένειες.

Μονάδες 4



Υπολογισμός Μορίων Πανελλαδικών 2023

Χρησιμοποιήστε την Εφαρμογή για να **υπολογίσετε Μόρια** για κάθε Πανεπιστημιακό Τμήμα / Σχολή!

Υπολογίστε Μόρια, δείτε τα **Τμήματα Επιτυχίας** (με τις περσινές βάσεις), τις **Ελάχιστες Βάσεις Εισαγωγής** για κάθε Ειδικό Μάθημα και για κάθε Πανεπιστημιακό Τμήμα μέσα από την ιστοσελίδα του ΜΕΘΟΔΙΚΟΥ ή την Android Εφαρμογή: mobile app

Ενδεικτικές Απαντήσεις

ΘΕΜΑ Α

A1. β A2. γ A3. α A4. β A5. γ

ΘΕΜΑ Β

B1.

- α. **Λάθος:** Σε ένα ινίδιο χρωματίνης υπάρχουν περισσότερες από μία θέσεις έναρξης της αντιγραφής.
- β. **Λάθος:** Παρόλο που το άγαρ ανήκει στους υδατάνθρακες δε μπορεί να χρησιμοποιηθεί απ'τους μικροοργανισμούς ως πηγή άνθρακα.
- γ. **Λάθος:** Η προΐνσουλίνη σχηματίζεται από τη μετάφραση του ώριμου mRNA του αντίστοιχου γονιδίου. Το ώριμο mRNA είναι το προϊόν της ωρίμανσης του πρόδρομου mRNA δηλ. της διαδικασίας απομάκρυνσης των εσωνίων του.
- δ. **Λάθος:** Η αντιγραφή και η μεταγραφή της γενετικής πληροφορίας λαμβάνουν χώρα στα στάδια S και G₁της μεσόφασης, αντίστοιχα.
- ε. **Λάθος:** Ένα μόριο καταλάσης καταλύει τη διάσπαση 6.000.000 μορίων υπεροξειδίου του υδρογόνου σε ένα λεπτό.
- στ. **Λάθος:** Υπάρχουν αλληλουχίες που είναι απαραίτητες για τη μετάφραση των κωδικονίων χωρίς οι ίδιες να μεταφράζονται (π.χ. η αλληλουχία του υποκινητή).
- ζ. **Σωστό.**

B2.

- α. 1-Γ, 2-Δ, 3-B, 4-A, 5-E
- β. 1-B, 2-A, 3-Δ, 4-E, 5-Γ

B3.

- α. Κατά τη λανθάνουσα φάση (Α) τα βακτήρια προσαρμόζονται στην πρώτη πηγή άνθρακα (γλυκόζη) και στις νέες συνθήκες. Ακολουθεί η εκθετική φάση (Β) όπου οι συνθήκες καλλιέργειας είναι άριστες και οι μικροοργανισμοί αυξάνονται εκθετικά. Στη συνέχεια, όταν εξαντληθεί η πρώτη πηγή άνθρακα, ξεκινά μια δεύτερη λανθάνουσα-στατική φάση (Γ) όπου τα βακτήρια προσαρμόζονται στη δεύτερη πηγή άνθρακα (λακτόζη). Στο διάστημα αυτό, ενεργοποιείται το οπερόνιο της λακτόζης προκειμένου να παραχθούν τα απαραίτητα ένζυμα για τη διάσπαση της. Ακολουθεί μια δεύτερη εκθετική φάση (Δ) και στη συνέχεια η καλλιέργεια εισέρχεται σε στατική φάση (Ε) κατά την οποία ο πληθυσμός των βακτηρίων δεν αυξάνεται λόγω εξάντλησης κάποιου θρεπτικού συστατικού ή λόγω συσσώρευσης τοξικών προϊόντων από το μεταβολισμό των μικροοργανισμών.
- β. Η κλίση της καμπύλης κατά την πρώτη εκθετική φάση είναι μεγαλύτερη από την κλίση της καμπύλης κατά τη δεύτερη εκθετική φάση. Αυτό σημαίνει ότι ο μικροοργανισμός εμφανίζει μικρότερο χρόνο διπλασιασμού στην πρώτη εκθετική φάση απ'ότι στη δεύτερη. Δηλαδή, ο ρυθμός ανάπτυξης κατά την πρώτη εκθετική φάση είναι μεγαλύτερος απ'ότι κατά τη διάρκεια της δεύτερης εκθετικής φάσης όπου ο μικροοργανισμός μεταβολίζει τη λακτόζη. Συμπερασματικά, ο μικροοργανισμός μεταβολίζει καλύτερα την πρώτη πηγή άνθρακα δηλαδή τη γλυκόζη.

γ.

- i. Βρίσκεται σε καταστολή όταν από το θρεπτικό υλικό των βακτηρίων απουσιάζει η λακτόζη ή για όσο διάστημα η λακτόζη συνυπάρχει με τη γλυκόζη.
- ii. Η καταστολή ρυθμίζεται κυρίως στο επίπεδο της μεταγραφής με τη βοήθεια των ρυθμιστικών αλληλουχιών. Το ρυθμιστικό γονίδιο μεταγράφεται συνεχώς και παράγει λίγα μόρια της πρωτεΐνης καταστολέα ανεξάρτητα από την ύπαρξη ή όχι λακτόζης στο θρεπτικό υλικό. Απουσία όμως λακτόζης (ή όταν η λακτόζη συνυπάρχει με τη γλυκόζη), ο καταστολέας προσδένεται στο χειριστή και εμποδίζει την πρόσδεση της RNA πολυμεράσης και άρα τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων.
- iii. Όταν βρίσκεται σε καταστολή, παράγεται ένα mRNA (από τη μεταγραφή του ρυθμιστικού γονιδίου) και μία πρωτεΐνη (πρωτεΐνη-καταστολέας). Όταν βρίσκεται σε επαγωγή παράγονται δύο mRNA (ένα από τη μεταγραφή του ρυθμιστικού γονιδίου και ένα από τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων) και τέσσερις πρωτεΐνες (η πρωτεΐνη-καταστολέας και τα τρία δομικά ένζυμα).

ΘΕΜΑ Γ

Γ1.α.

- i. Γονότυπος γυναίκας: αα
Γονότυπος άνδρα: ΑΑ

P	αα	x	ΑΑ
Γαμέτες	α		A
F1	Αα		

Από τη διασταύρωση προκύπτει ότι το ζευγάρι θα έπρεπε να αποκτήσει μόνο φυσιολογικούς απογόνους. Η γέννηση παιδιού που πάσχει από τη νόσο της μητέρας και από το σύνδρομο Cri du chat μπορεί να εξηγηθεί από την έλλειψη τμήματος από το μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 5 (πατρικής προέλευσης) στο οποίο βρίσκεται το αλληλόμορφο A. Η απώλεια του τμήματος, και άρα η απώλεια του A, επιτρέπει την έκφραση του υπολειπόμενου αλληλομόρφου το οποίο, υπό φυσιολογικές συνθήκες, δεν εκδηλώνει τη δράση του στα ετερόζυγα άτομα.

- ii. Το σύνδρομο Cri du chat οφείλεται σε έλλειψη τμήματος του χρωμοσώματος 5. Το κλάμα των νεογέννητων που πάσχουν μοιάζει με το κλάμα της γάτας ενώ το σύνδρομο προκαλεί στους πάσχοντες διανοητική καθυστέρηση.
- iii. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορεί να προκύψουν ως αποτέλεσμα:
 - διαφόρων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου
 - της δράσης μεταλλαξογόνων παραγόντων

Γ1.β.

- i. Οι απόγονοι μπορεί να προκύψουν από γονιμοποίηση ενός φυσιολογικού γαμέτη K ή κ με έναν μη φυσιολογικό που έχει προκύψει από μη-διαχωρισμό ή του ζεύγους των ομολόγων χρωμοσωμάτων με τα αλληλόμορφα K και κ κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση (οπότε ο μη φυσιολογικός γαμέτης θα έχει χρωμοσωμική σύσταση Kκ) ή των αδελφών χρωματίδων του 18^{ου} χρωμοσώματος (είτε με το αλληλόμορφο K είτε με τον αλληλόμορφο κ), οπότε ο μη φυσιολογικός γαμέτης θα έχει αντίστοιχα χρωμοσωμική σύσταση KK ή κκ.

- ii. Στην πρώτη μειωτική διαίρεση γιατί το 50% των γαμετών θα φέρουν ένα επιπλέον χρωμόσωμα για το αντίστοιχο ζεύγος χρωμοσωμάτων που δε διαχωρίστηκε. Όταν καθένας από αυτούς τους γαμέτες ενωθεί με ένα φυσιολογικό, τότε θα προκύψει τρισωμικό ζυγωτό. Αν ο μη-διαχωρισμός συμβεί στη δεύτερη μειωτική διαίρεση τότε μόνο το 25% των γαμετών θα φέρει επιπλέον χρωμόσωμα και άρα θα μπορεί να δώσει τρισωμικό ζυγωτό.

Γ2.

- i. Έστω A το χρωμόσωμα του 1^{ου} ζεύγους, B το χρωμόσωμα του 6^{ου} ζεύγους χρωμοσωμάτων και K το γονίδιο της αυξητικής ορμόνης. Το αρσενικό πρόβατο θα έχει γονότυπο A^KA BB και το θηλυκό πρόβατο AAB^KB.

Διασταύρωση	A ^K ABB	x	AAB ^K B
Γαμέτες	A ^K B, AB		AB ^K , AB
Απόγονοι	AA ^K BB, AA ^K BB ^K , AABB ^K , AABB		

Η πιθανότητα να προκύψει απόγονος με δύο γονίδια για την αυξητική ορμόνη είναι $\frac{1}{4}$.

- ii.

Διασταύρωση	A ^K A	x	A ^K A
Γαμέτες	A ^K , A		A ^K , A
Απόγονοι	A ^K A ^K , A ^K A, A ^K A, AA		

Μόνο οι θηλυκοί απόγονοι παράγουν την αυξητική ορμόνη (στο γάλα τους), άρα η πιθανότητα είναι:

$$\frac{1}{4} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$$

Όπου: $\frac{1}{2}$ η πιθανότητα να προκύψει θηλυκός απόγονος.

- iii. Το διαγονιδιακό φυτό φέρει γονίδια από τρεις διαφορετικούς οργανισμούς καθένας από τους οποίους ανήκει σε διαφορετικό είδος. Το ένα είδος είναι αυτό στο οποίο ανήκει το συγκεκριμένο φυτό, το άλλο του βακτηρίου *Agrobacterium tumefaciens* από το οποίο απομονώνεται το πλασμίδιο Ti και το τρίτο είδος είναι του βακτηρίου *Bacillus thuringiensis* από το οποίο απομονώνεται το γονίδιο της τοξίνης. Το διαγονιδιακό ζώο φέρει γονίδια από τρεις διαφορετικούς οργανισμούς από τους οποίους οι δύο ανήκουν στο ίδιο είδος (αυτό στο οποίο ανήκει το ζώο) ενώ ο δότης του γονιδίου για τη φαρμακευτική πρωτεΐνη είναι ο άνθρωπος. Οι διαφορετικοί οργανισμοί είναι ο άνθρωπος, το θηλυκό ζώο απ' το οποίο απομονώνεται το ωάριο και το αρσενικό ζώο από το οποίο απομονώνεται το σπερματοζωάριο.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1.

- α. Ο όρος κωδικόνιο αναφέρεται και στο γονίδιο(κωδική αλυσίδα). Προκειμένου να εντοπίσουμε την κωδική αλυσίδα του γονιδίου αναζητούμε κωδικόνιο έναρξης (5'ATG 3') και με βάση τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα (κώδικας τριπλέτας, συνεχής, μη επικαλυπτόμενος) πρέπει να καταλήξουμε σε κωδικόνιο λήξης (5'TGA-3' ή 5'TAG-3' ή 5'TAA-3'), εφόσον το γονίδιο είναι συνεχές. Τα κωδικόνια έναρξης και λήξης (5'-TAA-3') εντοπίζονται στην αλυσίδα I που είναι και η κωδική.

3'-GTTAGACAATTCTAAAGGCATACTTGTACTTAA-5' I
5'-AATTCAATCTGTTAAGATTTCCGTATGAACATG-3' II

- β. Στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας έχει προστεθεί το αντιβιοτικό τετρακυκλίνη. Όσα βακτήρια αναπτυχθούν σε αυτό το θρεπτικό υλικό φέρουν το πλασμίδιο (ανασυνδυσασμένα ή μη) με το γονίδιο ανθεκτικότητας στην τετρακυκλίνη. Στα βακτήρια με το ανασυνδυσασμένο πλασμίδιο, το γονίδιο lacZ έχει καταστραφεί καθώς μέσα σε αυτό έχει ενσωματωθεί το ξένο γονίδιο. Άρα, τα βακτήρια με το ανασυνδυσασμένο πλασμίδιο σχηματίζουν λευκές αποικίες.
- γ. Η παραγωγή του πεπτιδίου μπορεί να γίνει μόνο όταν το γονίδιο ενσωματώνεται στο πλασμίδιο με το σωστό προσανατολισμό. Δηλαδή, όταν το 3' άκρο της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου είναι προς την πλευρά του υποκινητή του γονιδίου lacZ ώστε μετά την πρόσδεση της RNA πολυμεράσης σε αυτόν, να μπορεί να ξεκινήσει η μεταγραφή. Ο σωστός προσανατολισμός του γονιδίου εντός του πλασμιδίου είναι ο:

3'-CTTAAGTTAGACAATTCTAAAGGCATACTTGTACTTAAAG-5' I ΥΠΟΚΙΝΗΤΗΣ
5'-GAATTC AATCTGTTTAGATTTCCGTATGA ACATGAATTC-3' II

- δ. Με βάση την απάντηση στο ερώτημα γ, η αλληλουχία του ανασυνδυσασμένου πλασμιδίου στην περιοχή εισαγωγής του ξένου γονιδίου (όταν το γονίδιο εισάγεται με το σωστό προσανατολισμό) είναι

ΥΠΟΚΙΝΗΤΗΣ 5' ...CCCTGGTTGAATTCATGTTTCATACGGAAATCTTAACAGATTGAATTC AGGAACAC...3'
3...GGGACCAA CTTAAGTACAAGTATGCCTTTAGAATTGTCTAACTTAAAG TCCTTGTG...5'

Ένας RNA ανιχνευτής που υβριδοποιεί πλήρως την αρχική περιοχή της κωδικής αλυσίδας του lacZ και το αρχικό τμήμα της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου που ενσωματώθηκε μπορεί να αξιοποιηθεί για την επιλογή κλώνων στους οποίους παράγεται το πεπτίδιο.

Ένας τέτοιος ανιχνευτής μπορεί να φέρει την αλληλουχία 3'-GGGACCAACUUAAGUACAAGUAUGC-5'

- ε. Μπορεί να χρησιμοποιηθεί η PCR δεδομένου ότι αποτελεί μέθοδο κλωνοποίησης οποιασδήποτε αλληλουχίας DNA, αρκεί να γνωρίζουμε ένα μέρος της αλληλουχίας αυτής ώστε να συνθέσουμε τα πρωταρχικά τμήματα. Η διαδικασία ολοκληρώνεται *in vitro* σε μικρό χρονικό διάστημα σε αντίθεση με την κατασκευή βιβλιοθήκης (γονιδιωματικής ή cDNA) που απαιτεί πολύ περισσότερο χρόνο για να ολοκληρωθεί.
- στ. Η προσθήκη των τριών διαδοχικών βάσεων μπορεί να γίνει με δύο τρόπους

1ος τρόπος:

3'-GTTAGACAATTCTAAAGGCATACT TGATGTACTTAA-5' I
5'-AATTCAATCTGTTAAGATTTCCGTATGA CTAACATG-3' II

2ος τρόπος:

3'-GTTAGACAATTCTAAAGGCATACT TCATGTACTTAA-5' I
5'-AATTCAATCTGTTAAGATTTCCGTATGA AGTACATG-3' II

Με τον 1ο τρόπο δημιουργείται κωδικόνιο λήξης 5'-TAG-3' αμέσως μετά το κωδικόνιο έναρξης.

Με το 2^ο τρόπο θα παραχθεί πεπτίδιο με ένα επιπλέον αμινοξύ (5'-TAC-3', τυροσίνη) αμέσως μετά το κωδικόνιο έναρξης.

Δ2.

- α. Το γενεαλογικό δέντρο A2 δεν αφορά στην αιμορροφιλία A γιατί το άτομα I1 αν και υγιές, αποκτά άρρωστη κόρη. Η άρρωστη κόρη έχει κληρονομήσει ένα παθολογικό αλληλόμορφο από κάθε γονέα. Αν το γονίδιο ήταν φυλοσύνδετο, ο πατέρας της θα έπρεπε να πάσχει από αιμορροφιλία A. Άρα, το δέντρο αφορά στον αλφισμό με τα άτομα I1 και I2 να είναι ετερόζυγα για το παθολογικό αλληλόμορφο. Το γενεαλογικό δέντρο A1 αφορά στην αιμορροφιλία A με το άτομο I2 να είναι ετερόζυγο και να μεταβιβάζει το παθολογικό αλληλόμορφο στο αρσενικό άτομο II2, το οποίο πάσχει. Το γενεαλογικό δέντρο B1 δεν αφορά στην αιμορροφιλία A γιατί το άτομο I2 αν και ομόζυγο για το παθολογικό αλληλόμορφο αποκτά αρσενικό απόγονο υγιή. Άρα, το δέντρο αφορά στον αλφισμό. Τα άτομα II1 και II2 έχουν κληρονομήσει το παθολογικό αλληλόμορφο από τη μητέρα τους και το φυσιολογικό αλληλόμορφο από τον πατέρα τους, δηλαδή είναι ετερόζυγα. Το γενεαλογικό δέντρο B2 αφορά στην αιμορροφιλία A. Το άτομο I1 πάσχει και κληροδοτεί το παθολογικό αλληλόμορφο στο άτομο II2 το οποίο ωστόσο δεν πάσχει γιατί έχει κληρονομήσει το φυσιολογικό αλληλόμορφο από το άτομο I2.
- β. Το άτομο II1 της οικογένειας A δεν πάσχει από αιμορροφιλία δηλαδή έχει γονότυπο $X^A X^-$ (έστω X^A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και X^- το αλληλόμορφο για την αιμορροφιλία) ενώ πάσχει από αλφισμό δηλαδή έχει γονότυπο kk (έστω K το φυσιολογικό αλληλόμορφο και k το αλληλόμορφο για τον αλφισμό). Το άτομο II1 της οικογένειας B δεν πάσχει από αιμορροφιλία δηλαδή έχει γονότυπο $X^A \Psi$ ενώ είναι ετερόζυγο για τον αλφισμό, Kk , δεδομένου ότι δεν πάσχει αλλά η μητέρα του είναι ομόζυγη για το παθολογικό αλληλόμορφο.
- γ.
- i. Από τη διασταύρωση $II1(A) \text{ } kk \times II1(B) \text{ } Kk$, το 50% των απογόνων θα πάσχει από αλφισμό και το 50% θα είναι φορείς της νόσου. Άρα, η πιθανότητα το αγόρι να είναι φορέας της νόσου είναι $\frac{1}{2}$ (ενώ η πιθανότητα να πάσχει είναι και αυτή $\frac{1}{2}$).
- ii. Μόνο αν η γυναίκα II1 της οικογένειας A είναι φορέας της αιμορροφιλίας υπάρχει πιθανότητα το αγόρι που θα αποκτήσει, να πάσχει. Η πιθανότητα η κόρη II1 των γονέων $X^A \Psi$ (I1) και $X^A X^-$ (I2) να είναι φορέας της αιμορροφιλίας είναι $\frac{1}{2}$. Η πιθανότητα ο γιος αυτής της κόρης να πάσχει από αιμορροφιλία είναι $\frac{1}{2}$. Άρα η συνολική πιθανότητα: $\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$.
- iii. Η πιθανότητα ο γιος του ζεύγους να πάσχει και από τις δύο ασθένειες είναι:
- $$\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$$

Ευχόμαστε καλή δύναμη & επιτυχία!