

Βιολογία Γ΄ Γενικού Λυκείου

Τράπεζα Θεμάτων του
Ινστιτούτου Εκπαιδευτικής Πολιτικής

«Το/τα θέμα/τα προέρχεται και αντλήθηκε/αν από την πλατφόρμα της Τράπεζας Θεμάτων Διαβαθμισμένης Δυσκολίας που αναπτύχθηκε (MIS5070818-Τράπεζα θεμάτων Διαβαθμισμένης Δυσκολίας για τη Δευτεροβάθμια Εκπαίδευση, Γενικό Λύκειο-ΕΠΑΛ) και είναι διαδικτυακά στο δικτυακό τόπο του Ινστιτούτου Εκπαιδευτικής Πολιτικής (Ι.Ε.Π.) στη διεύθυνση (<http://iep.edu.gr/el/trapeza-thematon-arxiki-selida>)».

Περιεχόμενα

Μακρομόρια – Περιήγηση στο εσωτερικό του κυττάρου

Θέμα 2: 1

Ένζυμα και βιολογικοί καταλύτες – Κυτταρική διαίρεση

Θέμα 4: 2

Το γενετικό υλικό

Θέμα 2: 3 ως 9

Θέμα 4: 10 ως 16

Αντιγραφή, έκφραση και ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας

Θέμα 2: 17 ως 22

Θέμα 4: 23 ως 31

Τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA

Θέμα 2: 32 ως 39

Θέμα 4: 40 ως 47

Μενδελική κληρονομικότητα

Θέμα 2: 48 ως 50

Θέμα 4: 51 ως 63

Μεταλλάξεις

Θέμα 2: 64 ως 73

Θέμα 4: 74 ως 99

Αρχές και μεθοδολογία της Βιοτεχνολογίας

Θέμα 2: 100 ως 103

Θέμα 4: 104 ως 109

Αρχές της Βιοτεχνολογίας στην Ιατρική

Θέμα 2: 110 ως 119

Θέμα 4: 120 ως 131

Εφαρμογές της Βιοτεχνολογίας στη γεωργία και την κτηνοτροφία

Θέμα 2: 132 ως 141

Θέμα 4: 142 ως 151

1. Θέμα_2_25297

2.1. Στο ανθρώπινο σώμα υπολογίζεται ότι υπάρχουν περισσότερες από 30.000 διαφορετικές πρωτεΐνες με συγκεκριμένο βιολογικό ρόλο, ο οποίος καθορίζεται από τη τελική διαμόρφωση της κάθε πρωτεΐνης στο χώρο.

α) Να τοποθετήσετε στη σωστή σειρά τα παρακάτω στάδια αναδίπλωσης ενός πρωτεϊνικού μορίου και να ονομάσετε το επίπεδο οργάνωσης στο οποίο αντιστοιχούν:

I) Η πολυπεπτιδική αλυσίδα αναδιπλώνεται και αποκτά είτε ελικοειδή είτε πτυχωτή μορφή.

II) Τα αμινοξέα συνδέονται μεταξύ τους και φτιάχνουν μια πολυπεπτιδική αλυσίδα.

III) Οι επιμέρους πολυπεπτιδικές αλυσίδες συνδυάζονται μεταξύ τους.

IV) Η πολυπεπτιδική αλυσίδα αναδιπλώνεται στο χώρο.

β) Να αναφέρετε ένα παράδειγμα πρωτεΐνης που εντοπίζεται στο ανθρώπινο σώμα, καθώς και το τελικό στάδιο διαμόρφωσής της. Να ονομάσετε δύο παράγοντες που μπορούν να προκαλέσουν καταστροφή της τελικής διαμόρφωσης μιας πρωτεΐνης.

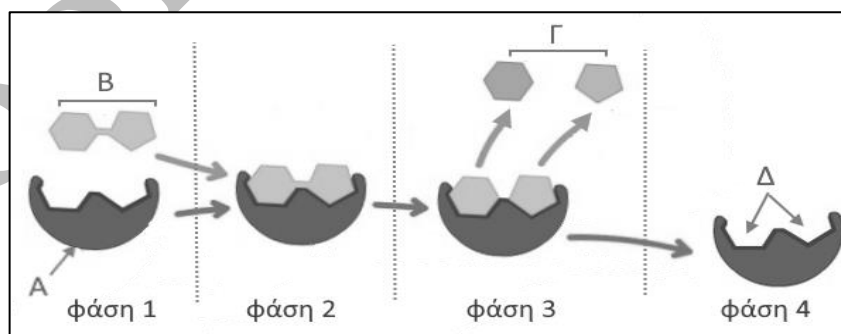
2.2. Αν παρατηρήσουμε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο στο οπτικό μικροσκόπιο δεν θα δούμε τίποτα περισσότερο από μια οριοθετημένη μάζα, μέσα στην οποία συνήθως διακρίνεται ο πυρήνας. Όμως, σήμερα, γνωρίζουμε ότι τα κύτταρα έχουν αρκετά πολύπλοκη εσωτερική οργάνωση.

α) Να αναφέρετε ποιες δομές συναντώνται στο κυτταρόπλασμα και ποιες δομές και χημικά συστατικά στο πυρηνόπλασμα ενός ευκαρυωτικού κυττάρου.

β) Να ονομάσετε τη σφαιρική δομή με πυκνή υφή που γίνεται εύκολα διακριτή στο εσωτερικό ενός πυρήνα και να αναφέρετε το ρόλο, καθώς και τα συστατικά από τα οποία αποτελείται.

2. Θέμα_4_25358

4.1. Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζονται 4 φάσεις μιας αντίδρασης διάσπασης, η οποία πραγματοποιείται ενζυμικά.



α) Να αντιστοιχίσετε τα γράμματα Α, Β, Γ και Δ με τους εξής όρους: 1) Ενεργό κέντρο ενζύμου, 2) Υπόστρωμα, 3) Προϊόντα αντίδρασης, 4) Ένζυμο και να αναφέρετε μια ιδιότητα των ενζύμων που προκύπτει από την εικόνα συγκρίνοντας τη δομή του ενζύμου στην αρχή (φάση 1) και στο τέλος της διαδικασίας (φάση 4).

β) Να γράψετε πώς χαρακτηρίζεται το ένζυμο αν η ενζυμική αντίδραση της εικόνας πραγματοποιείται: i) σε κοιλότητα του οργανισμού, π.χ. στοματική κοιλότητα, ii) στο εσωτερικό ενός κυττάρου και να γράψετε πώς θα ονομαζόταν το ένζυμο αν η ενζυμική αντίδραση που κατέλυε ήταν η διάσπαση λιπιδίων.

4.2. Οι οργανισμοί που αναπαράγονται αμφιγονικά μπορούν και διατηρούν, από γενιά σε γενιά, σταθερό τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του είδους τους με βάση δύο βιολογικές διαδικασίες.

α) Να αναφέρετε τις διαδικασίες αυτές και να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο συμμετέχει η κάθε διαδικασία στη διατήρηση σταθερού του αριθμού χρωμοσωμάτων από γενιά σε γενιά.

β) Το γαϊδούρι (*Equus africanus*) με διπλοειδή αριθμό χρωμοσωμάτων $2n = 62$ και το άλογο (*Equus ferus*) με $2n = 64$, μολονότι είναι δύο διαφορετικά βιολογικά είδη, μπορούν να αναπαράγονται μεταξύ τους. Ο απόγονος που γεννιέται, το μουλάρι (*Equus mulus*), είναι, συνήθως, στείρο. Να αναφέρετε τον αριθμό χρωμοσωμάτων που θα περιέχουν τα σπερματοζώαρια του γαϊδουριού και τα ωάρια του αλόγου αντίστοιχα, τον αριθμό χρωμοσωμάτων που θα περιέχουν τα σωματικά κύτταρα του μουλαριού. Να αιτιολογήσετε, με βάση τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του, γιατί πιστεύετε ότι το μουλάρι είναι, συνήθως, στείρο.

3. Θέμα_2_25232

2.1. Τα κύτταρα, ανάλογα με τις ανάγκες τους σε χημική ενέργεια, διαθέτουν και τον ανάλογο αριθμό μιτοχονδρίων, τα οποία περιέχουν το δικό τους γενετικό υλικό.

α) Να περιγράψετε τη δομή των μιτοχονδρίων και να αναφέρετε τα είδη των κυττάρων (προκαρυωτικά ή ευκαρυωτικά, ζωικά ή φυτικά) στα οποία εντοπίζονται μιτοχόνδρια.

β) Το DNA των μιτοχονδρίων χαρακτηρίζεται από πολλούς ως «το DNA της Εύας». Να εξηγήσετε ποια ιδιότητα του μιτοχονδριακού DNA πιστεύετε ότι οδηγεί σε αυτό τον χαρακτηρισμό.

2.2. Ο Alfred Hershey και η βοηθός του Martha Chase υπήρξαν πρωτοπόροι ερευνητές ενώ, μεταξύ των άλλων, καθιέρωσαν και την εργαστηριακή τεχνική της ιχνηθέτησης, η οποία από τότε εφαρμόζεται σε πλήθος βιολογικών διαδικασιών *in vitro*. Ταυτόχρονα τα πειράματά τους, που αφορούσαν τη μελέτη του κύκλου ζωής του βακτηριοφάγου (φάγου) T2, επιβεβαίωσαν οριστικά ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό.

α) Να δώσετε τον ορισμό της ιχνηθέτησης και να περιγράψετε το πείραμα των Hershey και Chase που επιβεβαίωσε οριστικά ότι το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό.

β) Εκτός από τους βακτηριοφάγους που μολύνουν βακτηριακά κύτταρα, υπάρχουν ιοί που μολύνουν ζωικά ή φυτικά κύτταρα, αντίστοιχα) Να περιγράψετε το είδος και τη μορφή του γενετικού υλικού που μπορεί να έχουν οι ιοί και να ονομάσετε το ένζυμο που διαθέτουν κάποιοι ιοί με το οποίο συνθέτουν DNA με καλούπι το RNA.

4. Θέμα_2_25300

2.1. Ένα ευκαρυωτικό κύτταρο εμφανίζει πολύπλοκη εσωτερική οργάνωση. Στο εσωτερικό του πρωτοπλάσματος, όπως είχε αρχικά ονομαστεί το κυτταρόπλασμα από τους πρωτοπόρους της βιολογικής έρευνας του 19ου αιώνα, υπάρχει ένα πλήθος διαφορετικών δομών, όπως είναι τα οργανίδια τα οποία είναι ικανά να επιτελούν συγκεκριμένες λειτουργίες.

α) Να αναφέρετε σε ποιο/ ποια από τα παρακάτω οργανίδια εντοπίζεται DNA και σε ποιο/ ποια εντοπίζονται ριβοσώματα: πυρήνας, χλωροπλάστες, αδρό ενδοπλασματικό δίκτυο, μιτοχόνδρια.

β) Να αναφέρετε τη λειτουργία που επιτελούν οι χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια μέσα σε ένα κύτταρο.

2.2. Ο όρος ένζυμο καθιερώθηκε από τον Φ. Κίνε το 1878 για να δηλώσει τις δραστικές ουσίες που βρίσκονται μέσα στα κύτταρα των ζυμών (μονοκύτταροι μύκητες). Σήμερα, έχει βρεθεί και μελετηθεί ένας μεγάλος αριθμός ενζύμων στους οργανισμούς.

- α)** Να βρείτε ποιο/ποια από τα παρακάτω βιολογικά μόρια ανήκουν στη κατηγορία των ενζύμων, αιτιολογώντας την απάντησή σας και να αναφέρετε το υπόστρωμα στο οποίο δρουν τα ένζυμα αυτά: λιπάση, αιμοσφαιρίνη, άγαρ, καταλάση, λακτόζη.
- β)** Να εξηγήσετε γιατί η δραστικότητα των ενζύμων επηρεάζεται από διάφορους παράγοντες, όπως είναι η θερμοκρασία και το pH και να αναλύσετε το γιατί απαιτείται μικρή ποσότητα ενζύμου για τη διεξαγωγή μιας αντίδρασης στην οποία μετέχει πολλαπλάσια ποσότητα υποστρώματος.

5. Θέμα_2_25321

2.1. Μια σημαντική διαφορά μεταξύ των έμβιων όντων και της άβιας ύλης είναι η ικανότητα των οργανισμών να αναπτύσσονται και να αναπαράγονται. Κομβικό ρόλο σε αυτή τους την ικανότητα παίζει η κυτταρική διαίρεση. Σήμερα, γνωρίζουμε ότι υπάρχουν διαφορετικά είδη κυτταρικής διαίρεσης που έχουν μελετηθεί διεξοδικά από τους επιστήμονες.

- α)** Να αναφέρετε το είδος της κυτταρικής διαίρεσης που πραγματοποιείται στις ακόλουθες περιπτώσεις:
- αναπαραγωγή βακτηρίων,
 - αντικατάσταση κατεστραμμένων κυττάρων δέρματος στον άνθρωπο,
 - αναπαραγωγή του πρωτόζου *paramecium*, ενός μονοκύτταρου ευκαρυωτικού οργανισμού,
 - σχηματισμός γαμετών για την αναπαραγωγή του ανθρώπου,
 - βλαστική αναπαραγωγή φυτού με παραφυάδες,
 - σχηματισμός δύο εμβρυϊκών κυττάρων από ένα γονιμοποιημένο ωάριο.
- β)** Να ονομάσετε δύο μηχανισμούς που συμβάλλουν στη γενετική ποικιλομορφία των οργανισμών που αναπαράγονται αμφιγονικά και να εξηγήσετε γιατί η γενετική ποικιλομορφία είναι σημαντική για την εξέλιξη ενός είδους.

2.2. Το 1953, οι Watson και Crick, στηριζόμενοι στην ερευνητική εργασία των Wilkins και Franklin, διατύπωσαν το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA που θεωρείται η μεγαλύτερη βιολογική ανακάλυψη του 20ου αιώνα) Σύμφωνα με το μοντέλο αυτό, το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες, που σχηματίζουν στο χώρο μια δεξιόστροφη διπλή έλικα με σταθερό εξωτερικό σκελετό.

- α)** Να εξηγήσετε την πρόταση «οι δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες του DNA είναι συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες».
- β)** Να περιγράψετε από τι αποτελείται ο σταθερός σκελετός της διπλής έλικας και να εξηγήσετε γιατί εντοπίζεται στο εξωτερικό του μορίου. Επίσης, να αναφέρετε τι υπάρχει στο εσωτερικό του σταθερού αυτού σκελετού και το ρόλο που εξυπηρετεί.

6. Θέμα_2_25322

2.1. Σήμερα, είναι ευρέως γνωστό ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό των οργανισμών. Στις αρχές του 20ου αιώνα, ωστόσο, οι επιστήμονες πίστευαν ότι οι πρωτεΐνες μετέφεραν τη γενετική πληροφορία λόγω

της μεγάλης ποικιλομορφίας τους που είναι αποτέλεσμα συνδυασμού είκοσι διαφορετικών αμινοξέων, ενώ το DNA είναι συνδυασμός μόνο τεσσάρων νουκλεοτιδίων. Η άποψη αυτή βαθμιαία άλλαξε λόγω των αποτελεσμάτων μιας σειράς πειραμάτων που ανέτρεψαν την μέχρι τότε επικρατούσα αντίληψη και τα οποία αναγράφονται στη στήλη Ι.

α) Να αντιστοιχίσετε τα πειράματα της στήλης Ι με τις κατάλληλες προτάσεις της στήλης ΙΙ.

ΣΤΗΛΗ Ι	ΣΤΗΛΗ ΙΙ
Α) πείραμα Avery, Mac-Leod και McCarty	1) τα λεία στελέχη του πνευμονιόκοκκου (<i>Diplococcus pneumoniae</i>) εμβολιάζονται σε ποντίκια και προκαλούν πνευμονία)
	2) ιχνηθέτηση με ραδιενεργό φώσφορο που ενσωματώνεται στο DNA.
Β) πείραμα Hershey και Chase	3) μελέτη του κύκλου ζωής του βακτηριοφάγου T2.
	4) <i>in vitro</i> πείραμα όπου διαπιστώθηκε ο μετασχηματισμός αδρών βακτηρίων σε λεία)
Γ) πείραμα Griffith	5) <i>in vivo</i> πείραμα όπου διαπιστώθηκε ο μετασχηματισμός αδρών βακτηρίων σε λεία)
	6) διαχωρισμός των συστατικών των νεκρών λείων βακτηρίων σε υδατάνθρακες, πρωτεΐνες, DNA κτλ.

β) Να περιγράψετε τη δομή των νουκλεοτιδίων που εντοπίζονται στο μόριο του DNA και να επισημάνετε μια δομική διαφορά που υπάρχει μεταξύ των νουκλεοτιδίων του DNA και του RNA.

2.2. Τα βακτήρια (προκαρυωτικοί οργανισμοί) και η αμοιβάδα (μονοκύτταρος ευκαρυωτικός οργανισμός), αν και αναπαράγονται μονογονικά, δηλαδή τα νέα άτομα προέρχονται από ένα μόνο γονέα, χρησιμοποιούν διαφορετικούς μηχανισμούς κυτταρικής διαίρεσης.

α) Να ονομάσετε και να περιγράψετε το είδος της κυτταρικής διαίρεσης που χρησιμοποιούν τα βακτήρια για την αναπαραγωγή τους.

β) Να ονομάσετε το είδος της κυτταρικής διαίρεσης που χρησιμοποιεί η αμοιβάδα για την αναπαραγωγή της. Να αναφέρετε τη βιολογική σημασία αυτού του είδους της κυτταρικής διαίρεσης στην αμοιβάδα και να εξηγήσετε σε ποιες άλλες περιπτώσεις χρησιμοποιείται εκτός από την αναπαραγωγή των μονοκύτταρων ευκαρυωτικών οργανισμών.

7. Θέμα_2_25371

2.1. Τα βιολογικά μακρομόρια συντίθενται από τη συνένωση καθορισμένων δομικών λίθων, που ονομάζονται μονομερή. Τα μονομερή των πρωτεϊνών είναι τα αμινοξέα τα οποία συνδέονται κατάλληλα και συμμετέχουν στην τελική διαμόρφωση του πρωτεϊνικού μορίου.

α) Να περιγράψετε τη δομή των αμινοξέων, επισημαίνοντας το σταθερό και το μεταβλητό τους τμήμα.

β) Να εξηγήσετε τι δείχνει η τεταρτοταγής δομή στις πρωτεΐνες, πότε εμφανίζεται αυτή, καθώς και το είδος των δεσμών που συμμετέχουν σε αυτή τη δομή. Να αναφέρετε μια πρωτεΐνη που έχει τεταρτοταγή δομή.

2.2. Η ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA είναι η μεγαλύτερη βιολογική ανακάλυψη του 20ού αιώνα. Έγινε το 1953 και ήταν το αποτέλεσμα της ερευνητικής εργασίας δύο ομάδων επιστημόνων: των Wilkins και Franklin καθώς και των Watson και Crick. Η δομή της διπλής έλικας αναδεικνύει τις ιδιότητες του μορίου του DNA.

- α) Να καταγράψετε τα δεδομένα εκείνα που βοήθησαν τους επιστήμονες στην ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA.
- β) Να εξηγήσετε τι εννοούμε με τον όρο συμπληρωματικότητα των βάσεων του DNA και να περιγράψετε σύντομα το ρόλο της συγκεκριμένης ιδιότητας στη λειτουργία του DNA.

8. Θέμα_2_25395

2.1. Στους διπλοειδείς οργανισμούς που αναπαράγονται αμφιγονικά υπάρχουν συγκεκριμένα κύτταρα που υφίστανται έναν άλλο τύπο κυτταρικής διαίρεσης, τη λεγόμενη μείωση.

- α) Να εξηγήσετε ποιο πρόβλημα λύνει η μείωση για τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς αναφέροντας και τη βιολογική διαδικασία με την οποία συνδυάζεται.
- β) Να αναφέρετε τα κύτταρα που υφίστανται μειωτική διαίρεση και να περιγράψετε τα κύτταρα που προκύπτουν μετά το τέλος της μείωσης.

2.2. Κατά την προσπάθεια των επιστημόνων του 20ου αιώνα να βρουν το χημικό μακρομόριο του κυττάρου που αποτελεί το γενετικό υλικό έγιναν τα ιστορικά πειράματα των Griffith (1928), Avery, MacLeod και McCarty (1944) και τέλος το 1952 τα κλασικά πειράματα των Hershey και Chase.

- α) Να χαρακτηρίσετε ως *in vivo* ή *in vitro* τα πειράματα του Griffith και τα πειράματα των Hershey και Chase, αναλύοντας τους βιολογικούς όρους *in vivo* και *in vitro*.
- β) Να συνοψίσετε το συμπέρασμα που εξήχθη από το αρχικό πείραμα του Griffith και να εξηγήσετε σε ποια συμπεράσματα οδήγησαν τα άλλα δύο πειράματα που ακολούθησαν μετά από αυτό.

9. Θέμα_2_25579

2.1. Η αλβουμίνη είναι μια σφαιρική πρωτεΐνη, η οποία εντοπίζεται στο αίμα των σπονδυλωτών, όπου συμβάλλει στη διατήρηση σταθερής της οσμωτικής πίεσης και του pH. Στον άνθρωπο, οι οξείες λοιμώξεις, τα εγκαύματα και το στρες του οργανισμού μπορούν να αυξήσουν τη συγκέντρωσή της στο αίμα.

- α) Να εξηγήσετε πως η αλβουμίνη διατηρεί την τρισδιάστατη δομή της στο χώρο, με δεδομένο ότι αποτελείται από μία πολυπεπτιδική αλυσίδα. Αν οι πρωτεΐνες, με κριτήριο τη λειτουργία τους, διακρίνονται σε δύο ευρύτερες κατηγορίες (τις δομικές και τις λειτουργικές), να κατατάξετε την αλβουμίνη σε μία από τις παραπάνω κατηγορίες. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
- β) Η έκθεση των πρωτεϊνών σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας συνοδεύεται από ένα χαρακτηριστικό φαινόμενο. Να ονομάσετε το φαινόμενο αυτό και να δικαιολογήσετε τις επιπτώσεις που θα έχει η υψηλή θερμοκρασία στην λειτουργία της αλβουμίνης.

2.2. Είναι πλέον γνωστό ότι το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών, ενώ κάποιοι ιοί έχουν ως γενετικό υλικό RNA (RNA-ιοί). Όμως το γενετικό υλικό των οργανισμών δεν περιλαμβάνει μόνο το κύριο γενετικό τους υλικό, δηλαδή το γενετικό υλικό του πυρήνα για τα

ευκαρυωτικά κύτταρα ή το κύριο γενετικό υλικό για τα βακτήρια, παρά μπορεί να περιλαμβάνει και επιπρόσθετα μόρια.

- α) Να αναφέρετε συνοπτικά τις βασικές λειτουργίες του γενετικού υλικού.
- β) Να γράψετε τα οργανίδια ενός σπερματοζωαρίου στα οποία συναντάμε γενετικό υλικό. Από τα παραπάνω ζητούμενα οργανίδια να αναφέρετε αυτό που θα μπορούσε να χαρακτηριστεί ως ημιαυτόνομο, εξηγώντας παράλληλα το είδος των γενετικών πληροφοριών που περιέχει.

10. Θέμα_4_25229

4.1. Ο γορίλας (*Gorilla gorilla*) αποτελεί γένος της οικογένειας των ανθρωπιδών, ενώ πρόκειται για το μεγαλύτερο από όλα τα πρωτεύοντα που ζουν σήμερα) Το έντερο των γορίλων επενδύεται εσωτερικά με επιθηλιακά κύτταρα και εκεί συμβιώνουν πολλά είδη βακτηρίων που αποτελούν μέρος της φυσιολογικής μικροχλωρίδας τους. Επιστήμονες απομόνωσαν από το έντερο ενός φυσιολογικού γορίλα διαφορετικούς τύπους κυττάρων, για τέσσερις εκ των οποίων (Α έως Δ) προσδιόρισαν τον αριθμό και τη μορφή των μορίων DNA που υπάρχουν στο εσωτερικό τους. Τα αποτελέσματα των μετρήσεων έδειξαν ότι:

- Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Α υπήρχαν 48 γραμμικά μόρια DNA και 208 κυκλικά μόρια DNA.
- Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Β εντοπίστηκαν 5 κυκλικά μόρια DNA και καθόλου γραμμικά μόρια) Ένα εξ αυτών είχε μέγεθος περίπου 90 φορές μεγαλύτερο από τα υπόλοιπα που ήταν ισομεγέθη.
- Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Γ υπήρχαν 96 γραμμικά μόρια και 416 κυκλικά μόρια DNA.
- Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Δ εντοπίστηκε 1 κυκλικό μόριο DNA.

α) Να εξηγήσετε σε ποιον οργανισμό, από τους αναφερόμενους στην εκφώνηση, ανήκει καθένα από τα κύτταρα των κυτταρικών τύπων Α, Β, Γ και Δ και να ερμηνεύσετε την ύπαρξη του μεγάλου αριθμού κυκλικών μορίων DNA στα κύτταρα των τύπων Α και Γ.

β) Να δικαιολογήσετε τη διαφορά στον αριθμό των κυκλικών μορίων DNA που παρατηρείται μεταξύ των κυτταρικών τύπων Β και Δ και να εξηγήσετε τη διαφορά μεγέθους που παρατηρείται στα κυκλικά μόρια DNA του κυτταρικού τύπου Β.

24.2. Οι διπλοειδείς οργανισμοί που αναπαράγονται αμφιγονικά εκτός από τη μίτωση έχουν αναπτύξει και ένα άλλο είδος κυτταρικής διαίρεσης, τη μείωση, με την οποία παράγουν τους απλοειδείς γαμέτες τους.

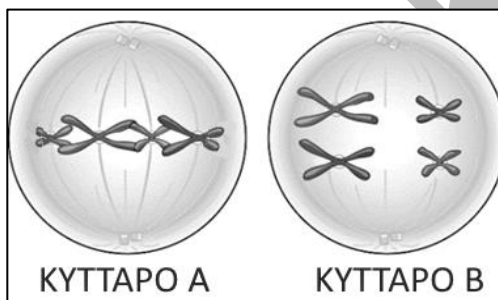
α) Να αναφέρετε ποια είναι η βιολογική σημασία της μίτωσης στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς και να αναφέρετε τους μηχανισμούς που δημιουργούν γενετική ποικιλομορφία στους οργανισμούς που αναπαράγονται αμφιγονικά.

β) Για έναν διπλοειδή οργανισμό, ο οποίος σε κάθε σωματικό του κύτταρο στην αρχή της μεσόφασης διαθέτει 32 μόρια DNA, να μεταφέρετε στην κόλλα σας συμπληρωμένο τον παρακάτω πίνακα με τα αντίστοιχα μόρια γενετικού υλικού που διαθέτει ανά κύτταρο:

	Μετάφαση μίτωσης	μετάφαση μείωσης I	ανάφαση μείωσης II
Αριθμός μορίων DNA			
Αριθμός χρωμοσωμάτων			

11. Θέμα_4_25231

4.1. Ο βασικός τύπος κυτταρικής διαίρεσης στα ευκαρυωτικά κύτταρα είναι η μίτωση. Ωστόσο οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί, που αναπαράγονται αμφιγονικά, έχουν αναπτύξει και έναν άλλο τύπο κυτταρικής διαίρεσης, τη μείωση, με την οποία παράγουν τους απλοειδείς γαμέτες τους. Στην εικόνα απεικονίζονται τα κύτταρα Α και Β δύο διαφορετικών οργανισμών, σε κάποιο στάδιο της μειωτικής διαίρεσης που πραγματοποιεί το καθένα από αυτά.



- α) Να αναφέρετε το στάδιο της μειωτικής διαίρεσης στο οποίο βρίσκεται το καθένα από τα κύτταρα Α και Β. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- β) Να εξηγήσετε ποιος είναι ο διπλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων του οργανισμού, από τον οποίο προέρχεται το καθένα από τα κύτταρα Α και Β και να αναφέρετε τον αριθμό των χρωμοσωμάτων που θα έχει το κάθε τελικό κύτταρο που θα προκύψει από αυτά, μετά την ολοκλήρωση της μείωσης I και II.
- 4.2. Το DNA είναι βιολογικό μακρομόριο. Στη φύση, με ελάχιστες εξαιρέσεις, απαντάται ως δίκλωνο μόριο που αποτελείται από δύο συμπληρωματικές πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες, η κάθε μία από τις οποίες αποτελείται από δεοξυριβονουκλεοτίδια που ενώνονται μεταξύ τους με φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η παρακάτω αλληλουχία αποτελεί τη μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα τμήματος μορίου DNA:

...X...AGGCATTGCCAAGTTCGAAAATCG...Z...

- α) Αν ο φωσφοδιεστερικός δεσμός μεταξύ των νουκλεοτιδίων με αζωτούχες βάσεις C – A, που απεικονίζονται σκιασμένα, δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου (–OH) του 3' άνθρακα της πεντόζης της κυτοσίνης (C) και της φωσφορικής ομάδας (PO_4^-) που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης της αδενίνης (A), να εξηγήσετε ποιο από τα άκρα 3' ή 5' της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας βρίσκεται στο άκρο X και ποιο στο άκρο Z.
- β) Να γράψετε τη συμπληρωματική πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα του συγκεκριμένου τμήματος και να εξηγήσετε ποια βάση βρίσκεται στο 5' άκρο της.

- γ) Να υπολογίσετε τους συνολικούς φωσφοδιεστερικούς δεσμούς του δίκλωνου τμήματος που δημιουργήθηκε και τους δεσμούς υδρογόνου που αναπτύσσονται μεταξύ των δύο αλυσίδων του.

12. Θέμα_4_25293

4.1. Το 1928, ο Frederick Griffith, ένας Βρετανός γιατρός, προσπαθούσε να παρασκευάσει ένα εμβόλιο κατά της πνευμονίας. Είχε στη διάθεσή του δύο στελέχη του βακτηρίου *Diplococcus pneumoniae*, από τα οποία μόνο το ένα ήταν παθογόνο και προκαλούσε πνευμονία στα θηλαστικά.

α) Να εξηγήσετε σε ποια/ποιες από τις παρακάτω περιπτώσεις θα προκληθεί πνευμονία και, κατά συνέπεια, θάνατος σε ένα ποντίκι-πειραματόζωο, όταν του χορηγηθεί ένεση με: **i)** ζωντανά λεία βακτήρια, **ii)** ζωντανά αδρά βακτήρια και **iii)** μείγμα με νεκρά λεία και νεκρά αδρά βακτήρια που όλα θανατώθηκαν με θερμότητα.

β) Σε ένα από τα πειράματά του, ο Griffith χορήγησε με ένεση σε ποντικούς μείγμα κυττάρων με ζωντανά αδρά βακτήρια και νεκρά λεία βακτήρια. Να αναφέρετε τι έπαθαν οι ποντικοί όταν ο Griffith τους χορήγησε το παραπάνω μείγμα κυττάρων και να εξηγήσετε σε ποιο συμπέρασμα κατέληξε ο Griffith από το πείραμα αυτό.

γ) Να περιγράψετε πώς ερμηνεύονται τα αποτελέσματά του Griffith με βάση τις σημερινές μας γνώσεις.

4.2. Ο Δημήτρης παρατήρησε προσεκτικά στο μικροσκόπιο μια λεπτή τομή αναπτυσσόμενης ρίζας βολβού κρεμμυδιού, την οποία είχε προηγουμένως βάψει ειδικά με τη χρωστική οξικό καρμίνιο (αντιδρά με τις φωσφορικές ομάδες και χρωματίζει το DNA). Διαπίστωσε, ότι υπήρχαν λίγα μόνο κύτταρα που διαιρούνταν με μίτωση.

α) Αν ο αριθμός των κυττάρων που βρίσκονται και παρατηρούνται σε μια φάση του κυτταρικού κύκλου θεωρηθεί ανάλογος της διάρκειάς της, να εξηγήσετε γιατί ο Δημήτρης παρατήρησε μόνο λίγα κύτταρα που διαιρούνται με μίτωση. Να ονομάσετε το στάδιο της μίτωσης στο οποίο αναμένεται να βρίσκονται τα περισσότερα διαιρούμενα κύτταρα στον ιστό αυτό.

β) Να εξηγήσετε το λόγο για τον οποίο ο Δημήτρης χρησιμοποίησε τη χρωστική οξικό καρμίνιο.

γ) Η κυτοχλασίνη B είναι μια χημική ουσία που εμποδίζει την κυτταροπλασματική διαίρεση, καταστρέφοντας τα μικροϊνίδια ακτίνης του περιφερικού δακτυλίου. Να εξηγήσετε εάν η χρήση της κυτοχλασίνης B θα προκαλούσε προβλήματα στη κυτταροπλασματική διαίρεση των κυττάρων της αναπτυσσόμενης ρίζας του βολβού κρεμμυδιού.

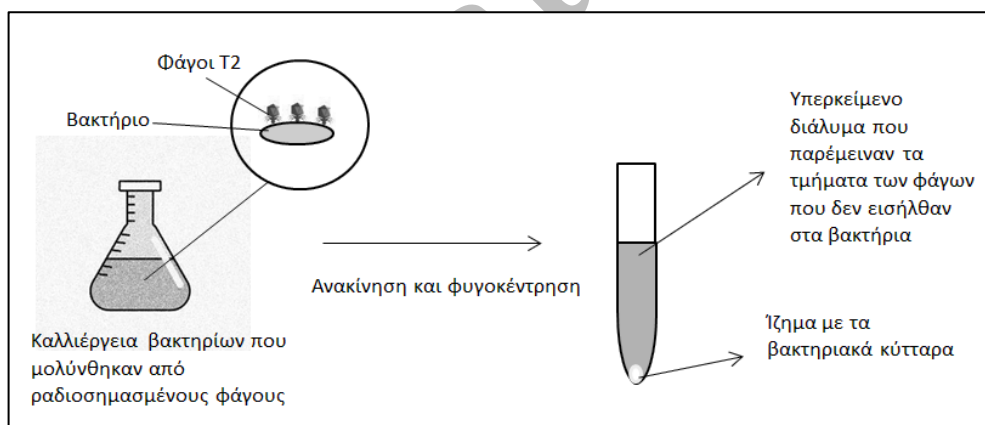
13. Θέμα_4_25294

4.1. Οι σακχαρομύκητες της μαγιάς είναι ευκαρυωτικοί μονοκύτταροι οργανισμοί, που αναπαράγονται είτε μονογονικά είτε αμφιγονικά. Υπάρχουν τόσο απλοειδή, όσο και διπλοειδή κύτταρα, τα οποία πολλαπλασιάζονται μονογονικά με εκβλάστηση, μια διαδικασία που μοιάζει με τη μίτωση. Η μετάβαση από την απλοειδή στη διπλοειδή κατάσταση είναι αποτέλεσμα της ένωσης δύο απλοειδών γονικών κυττάρων που λειτουργούν ως γαμέτες. Από τα διπλοειδή κύτταρα μπορούν να προκύψουν απλοειδή μέσω της διαδικασίας της μείωσης.

α) Να αναφέρετε δύο βασικές διαφορές που παρατηρούνται στην πρόφαση της μίτωσης και της μείωσης I.

β) Δεδομένου ότι ένα απλοειδές κύτταρο σακχαρομύκητα έχει 16 χρωμοσώματα, να βρείτε πόσα χρωμοσώματα και πόσες χρωματίδες υπάρχουν: **i)** στην πρόφαση I, **ii)** σε κάθε θυγατρικό κύτταρο μετά τη μείωση I και **iii)** σε κάθε θυγατρικό κύτταρο μετά τη μείωση II, αιτιολογώντας κάθε φορά την απάντησή σας.

4.2. Το 1952, οι Alfred Hershey και Martha Chase δούλευαν πειραματικά με τους φάγους T2, ιούς που μολύνουν τα βακτήρια *Escherichia coli*. Ήταν ήδη γνωστό ότι οι ιοί αυτοί αποτελούνται σχεδόν αποκλειστικά από DNA και πρωτεΐνες. Οι Hershey και Chase, για να διαπιστώσουν ποιο μόριο των φάγων εισέρχεται στα βακτήρια και δίνει τις απαραίτητες εντολές για τον πολλαπλασιασμό τους, χρησιμοποίησαν δύο ομάδες φάγων, μία στην οποία σήμαναν ραδιενεργά τις πρωτεΐνες τους και μια στην οποία σήμαναν ραδιενεργά το DNA τους, με τις οποίες μόλυναν διαφορετικές καλλιέργειες μη ραδιοσημασμένων βακτηρίων. Λίγο μετά την έναρξη της μόλυνσης, ανακίνησαν έντονα το κάθε μείγμα με σκοπό να διαχωρίσουν τα βακτήρια από τα τμήματα των φάγων που παρέμειναν έξω από αυτά. Έπειτα, φυγοκέντησαν τα μείγματα, δηλαδή διαχώρισαν τα βαρέα στοιχεία του μείγματος από τα ελαφρύτερα με τη βοήθεια της φυγόκεντρου δύναμης. Έτσι, σχηματίστηκε ένα ίζημα στον πυθμένα, το οποίο περιελάμβανε όλα τα βακτήρια, ενώ στο υγρό υπερκείμενο διάλυμα βρέθηκαν τα τμήματα των φάγων που δεν εισήλθαν στα βακτήρια, όπως φαίνεται στην εικόνα. Στο τέλος, μέτρησαν τη ραδιενέργεια στα δύο διαφορετικά αυτά κλάσματα.

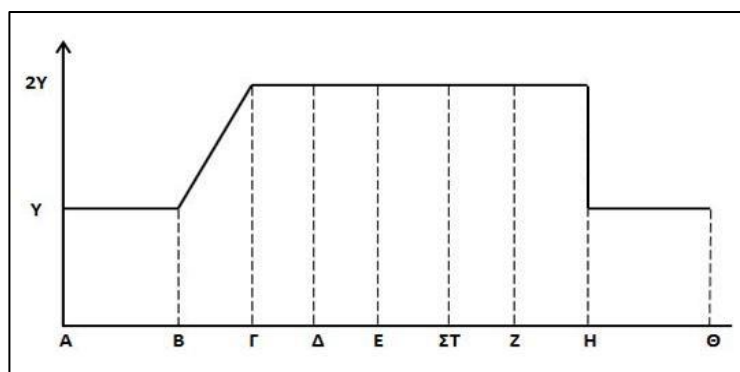


- α) Εάν είχατε στη διάθεσή σας ραδιενεργό φώσφορο, θείο και άζωτο, να εξηγήσετε ποιο από αυτά τα ραδιενεργά στοιχεία θα χρησιμοποιούσατε για τη σήμανση του DNA, αλλά όχι των πρωτεϊνών και ποιο για τη σήμανση των πρωτεϊνών, αλλά όχι του DNA.
- β) Να προβλέψετε σε ποιο κλάσμα του μείγματος, στο υπερκείμενο διάλυμα ή στο ίζημα, ανίχνευσαν οι Hershey και Chase ραδιενέργεια όταν χρησιμοποίησαν φάγους με ραδιοσημασμένο DNA και σε ποιο όταν χρησιμοποίησαν φάγους με ραδιοσημασμένες πρωτεΐνες.
- γ) Να εξηγήσετε πως τα αποτελέσματα αυτά τους βοήθησαν να δώσουν οριστική απάντηση για το ποιο μόριο είναι το γενετικό υλικό.

14. Θέμα_4_25368

4.1. Το ακόλουθο διάγραμμα παρουσιάζει τη μεταβολή της ποσότητας του γενετικού υλικού ενός ευκαρυωτικού κυττάρου κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου του. Ορίζεται ως Y ή 2Y η ποσότητα του γενετικού υλικού του κυττάρου σε διαφορετικές φάσεις του κύκλου και A-B, B-Γ, Γ-Δ

κ.ο.κ τα χρονικά διαστήματα των διαφορετικών φάσεων του κύκλου του. Οι φάσεις που φαίνονται στο σχήμα είναι διαδοχικές και οι χρονικές διάρκειες των φάσεων αντιστοιχούν σε αυθαίρετες μονάδες.



α) Να εξηγήσετε με ποιο είδος κυτταρικής διαίρεσης διαιρείται το συγκεκριμένο κύτταρο, καθώς και σε ποια φάση του κυτταρικού κύκλου αντιστοιχούν τα τμήματα Α-Β, Β-Γ, Γ-Δ και Η-Θ του σχήματος.

β) Να περιγράψετε τη βιολογική σημασία αυτού του είδους κυτταρικής διαίρεσης.

4.2. Το γενετικό υλικό στον πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων οργανώνεται σε δομές που ονομάζονται χρωμοσώματα, η μορφή των οποίων δεν παραμένει σταθερή, αλλά μεταβάλλεται ανάλογα με το στάδιο του κυτταρικού κύκλου. Από τον πυρήνα ενός σωματικού κυττάρου διπλοειδούς οργανισμού, στην αρχή της μεσόφασης, απομονώθηκαν 32 μόρια DNA. Σε αυτό το είδος οργανισμού γνωρίζουμε, επίσης, ότι το απλοειδές γονιδιώμα του αντιστοιχεί σε DNA συνολικού μήκους 4×10^9 ζεύγη βάσεων.

α) Να εξηγήσετε πόσα χρωμοσώματα, πόσα μόρια DNA και πόσα νουκλεοτίδια (που αναφέρονται στο DNA του γονιδιώματος) θα υπάρχουν σε ένα σωματικό κύτταρο του οργανισμού κατά το στάδιο της ανάφασης της μίτωσης.

β) Να εξηγήσετε πόσα ινίδια χρωματίνης και πόσα μόρια DNA θα περιέχονται σε ένα γαμέτη του παραπάνω διπλοειδούς οργανισμού.

γ) Να εξηγήσετε τον όρο απλοειδές γονιδιώμα και να ονομάσετε δύο είδη κυττάρων που το γονιδιώμα τους είναι απλοειδές.

15. Θέμα_4_25369

4.1. Ο προσδιορισμός της διπλής έλικας του DNA είναι μία από τις μεγαλύτερες ανακαλύψεις του 20ού αιώνα) Έγινε το 1953 και ήταν το αποτέλεσμα της ερευνητικής εργασίας δύο ομάδων επιστημόνων: της ομάδας των Wilkins και Franklin και εκείνης των Watson και Crick. Για τη δευτεροταγή διαμόρφωση κάθε μορίου DNA, σημαντικό ρόλο παίζουν οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί, καθώς και οι δεσμοί υδρογόνου.

α) Να εξηγήσετε τη σημασία των φωσφοδιεστερικών δεσμών, καθώς και των δεσμών υδρογόνου στη δομή του DNA.

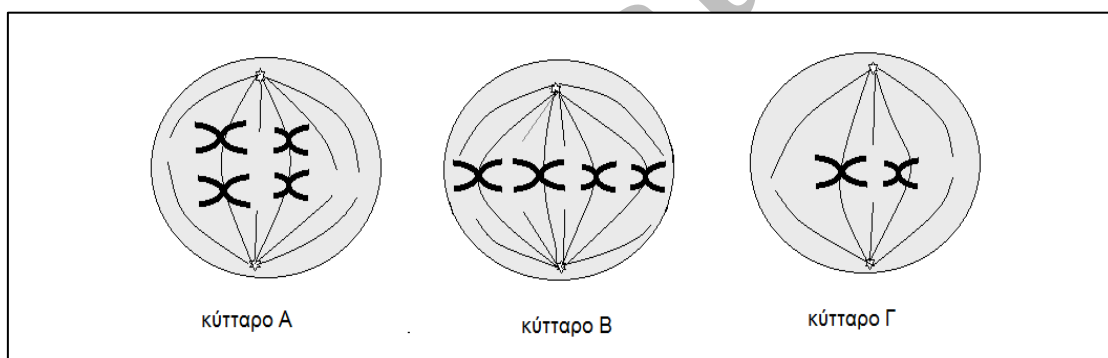
β) Σε ένα μικρό τμήμα ενός δίκλωνου γραμμικού μορίου DNA υπάρχουν 78 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 18 βάσεις αδενίνης. Να υπολογίσετε τον αριθμό των υπολοίπων βάσεων, καθώς και τους δεσμούς υδρογόνου που υπάρχουν στο τμήμα αυτό.

4.2. Παρ' όλο που το DNA εντοπίστηκε στον πυρήνα των κυττάρων το 1869, έως και το 1944 δεν ήταν γνωστό ότι αποτελεί το γενετικό υλικό των οργανισμών. Για ένα μεγάλο χρονικό διάστημα, οι επιστήμονες πίστευαν ότι τα μόρια που μετέφεραν τη γενετική πληροφορία ήταν οι πρωτεΐνες.

- α) Να αναφέρετε το λόγο για τον οποίο οι πρωτεΐνες θεωρούνταν, μέχρι το 1944, το γενετικό υλικό των οργανισμών και να εξηγήσετε ποια βιοχημικά δεδομένα, που είχαν βρεθεί εκείνη την εποχή, υποστήριζαν ότι η άποψη αυτή ήταν πιθανότατα λανθασμένη.
- β) Να αναφέρετε ποιοί είναι οι δομικοί λίθοι (μονομερή) των πρωτεϊνών και να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο συνδέονται αυτοί οι λίθοι μεταξύ τους. Να αναφέρετε σε ποιες δομές του κυττάρου και στα πλαίσια ποιας διαδικασίας γίνονται οι παραπάνω συνδέσεις.
- γ) Να εξηγήσετε πώς καθορίζεται η αλληλουχία των μονομερών των πρωτεϊνών και να αναφέρετε πώς ονομάζεται η δομή (επίπεδο οργάνωσης) που σχηματίζεται μετά την σύνδεσή τους. Να εξηγήσετε τη σημασία της παραπάνω δομής για τη λειτουργικότητα μιας πρωτεΐνης.

16. Θέμα_4_25383

4.1. Στις παρακάτω εικόνες απεικονίζονται τρία κύτταρα του ίδιου οργανισμού σε τρεις διαφορετικές φάσεις κυτταρικής διαίρεσης. Το κύτταρο 1 βρίσκεται στη μετάφαση της μίτωσης, το κύτταρο 2 βρίσκεται στη μετάφαση της μείωσης I και το κύτταρο 3 στη μετάφαση της μείωσης II.



- α) Να αντιστοιχίσετε τα κύτταρα 1, 2 και 3 με τα κύτταρα που απεικονίζονται στην παραπάνω εικόνα και να αιτιολογήσετε την επιλογή σας.
 - β) Να εξηγήσετε ποια από τα παραπάνω κύτταρα του οργανισμού είναι απλοειδή και ποια διπλοειδή και να υπολογίσετε τον αριθμό των μορίων DNA στα σωματικά κύτταρα του οργανισμού στην αρχή και στο τέλος της μεσόφασης.
- 4.2. Κατά την απομόνωση ιστού (ρινικού επιχρίσματος) από την ρινική κοιλότητα του Χρήστου απομονώθηκαν τρία μόρια νουκλεϊκών οξέων με τα παρακάτω χαρακτηριστικά:
- 1ο μόριο: A= 20%, T= 20%, G=30%, C=30%, υπάρχουν ελεύθερες φωσφορικές ομάδες.
 - 2ο μόριο: A= 10%, T= 10%, G=40%, C=40%, δεν υπάρχουν ελεύθερες φωσφορικές ομάδες.
 - 3ο μόριο: A= 10%, U= 20%, G=40%, C=30%, υπάρχει ελεύθερη φωσφορική ομάδα.
- α) Να εξηγήσετε με βάση τα παραπάνω χαρακτηριστικά, τι είδους μόρια νουκλεϊκών οξέων είναι καθένα από αυτά που απομονώθηκαν.
 - β) Να γράψετε ποιο ή ποια από αυτά τα μόρια μπορεί να ανήκουν φυσιολογικά στο γενετικό υλικό του Χρήστου και ποιο ή ποια σε μικροοργανισμούς (βακτήρια ή ιούς) που μόλυναν τον Χρήστο.

- γ) Να αιτιολογήσετε ποιο από τα τρία μόρια συσπειρώνεται με τη βοήθεια ιστώνων.

17. Θέμα_2_25233

2.1. Ορισμένα βακτήρια, όπως το βακτήριο *Escherichia coli*, χρησιμοποιήθηκαν σε πολλές μελέτες και βοήθησαν με πολλούς τρόπους στην ανάπτυξη της Μοριακής Βιολογίας.

- α) Να αναφέρετε τα είδη του γενετικού υλικού των βακτηρίων, να εξηγήσετε την τοπολογία τους και να περιγράψετε τη συσπείρωσή τους.
- β) Το βακτήριο *Escherichia coli*, εκτός των άλλων ερευνών, χρησιμοποιήθηκε από τους Jacob και Monod στις αρχικές μελέτες της ρύθμισης της έκφρασης των γονιδίων στα βακτήρια. Να ορίσετε τι ονομάστηκε από τους Jacob και Monod οπερόνιο της λακτόζης και να αναφέρετε ποιες αλληλουχίες ρυθμίζουν την έκφραση του οπερονίου της λακτόζης.

2.2. Μια από τις επιδιώξεις των Φυσικών Επιστημών αποτέλεσε η περιγραφή και εξήγηση της δομής και των ιδιοτήτων της ύλης, ξεκινώντας από τα μικρότερα δομικά συστατικά της. Η επιδίωξη αυτή, για την ύλη γενικά, πραγματοποιήθηκε με την ανάπτυξη της ατομικής θεωρίας, ενώ η περιγραφή της δομής και των ιδιοτήτων της έμβιας ύλης με την κυτταρική θεωρία.

- α) Να αναφέρετε τι υποστηρίζει η κυτταρική θεωρία στη σύγχρονη εκδοχή της.
- β) Να εξηγήσετε το κριτήριο με βάση το οποίο τα κύτταρα διακρίνονται σε προκαρυωτικά και ευκαρυωτικά, να αναφέρετε ποιο από τα δύο είδη κυττάρων θεωρείται ότι προϋπήρξε εξελικτικά και να γράψετε ένα παράδειγμα οργανισμών που χαρακτηρίζονται ως προκαρυωτικοί σήμερα.

18. Θέμα_2_25357

2.1. Η παρατήρηση, η φωτογράφιση, όπως και κάθε άλλη διαδικασία που αφορά στη μελέτη της δομής, του μήκους ή του αριθμού των χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού πραγματοποιούνται σε διαιρούμενα κύτταρα και συγκεκριμένα σε κύτταρα που βρίσκονται στη μετάφαση της μίτωσης και επιτρέπουν στους ερευνητές την κατασκευή του καρυότυπου του οργανισμού που μελετούν.

- α) Να γράψετε τον ορισμό του καρυότυπου και να εξηγήσετε το ρόλο της κατασκευής του.
- β) Να εξηγήσετε πόσα ζεύγη χρωμοσωμάτων εμφανίζονται στον καρυότυπο φυσιολογικών σωματικών κυττάρων ανδρών και γυναικών, να αναφέρετε την προέλευση κάθε χρωμοσώματος του κάθε ζεύγους και να εξηγήσετε πώς μπορούμε να διακρίνουμε το φύλο του ανθρώπου με τη βοήθεια του καρυότυπου.

2.2. Η σακχαράση είναι το ένζυμο που, όπως υποδεικνύει και το όνομά του, καταλύει τη διάσπαση της σακχαρόζης, η οποία αποτελεί συστατικό των φρούτων και αποτελεί έναν από τους κυριότερους δισακχαρίτες. Το μόριο της σακχαρόζης αποτελείται από τους μονοσακχαρίτες γλυκόζη και φρουκτόζη.

- α) Να ονομάσετε το υπόστρωμα στο οποίο δρα η σακχαράση, τα προϊόντα της αντίδρασης που καταλύει και να αναφέρετε πώς ονομάζεται η περιοχή του μορίου της σακχαράσης στην οποία προσδένεται το υπόστρωμα.
- β) Ένας άλλος κοινός δισακχαρίτης, που αποτελεί το σάκχαρο του γάλακτος, είναι η λακτόζη. Να ονομάσετε τους μονοσακχαρίτες από τους οποίους αποτελείται η λακτόζη και να γράψετε τον αριθμό των ενζύμων που είναι απαραίτητα για την πρόσληψη και διάσπαση της λακτόζης από το βακτήριο

E.coli. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο επιτυγχάνεται στα βακτήρια *E.coli* η ταυτόχρονη έκφραση των γονιδίων των ενζύμων αυτών.

19. Θέμα_2_25360

2.1. Ο πυρήνας είναι το πιο ευδιάκριτο οργανίδιο των ευκαρυωτικών κυττάρων. Κατά κανόνα, υπάρχει ένας πυρήνας σε κάθε κύτταρο· υπάρχουν ωστόσο και κύτταρα με δύο ή με πολυάριθμους πυρήνες. Σε κάθε περίπτωση, ο πυρήνας περιβάλλεται από τον πυρηνικό φάκελο ή πυρηνική μεμβράνη και έτσι διαχωρίζεται το εσωτερικό του πυρήνα, δηλαδή το πυρηνόπλασμα, από το κυτταρόπλασμα) Στο πυρηνόπλασμα περιέχονται το σύνολο σχεδόν του DNA του ευκαρυωτικού κυττάρου, ένας ή περισσότεροι πυρηνίσκοι και διάφορες χημικές ενώσεις (νουκλεοτίδια, ένζυμα, πρωτεΐνες κ.ά.).

- α) Να αναφέρετε ένα είδος κυττάρων με πολυάριθμους πυρήνες και να περιγράψετε τη δομή και το ρόλο του πυρηνικού φακέλου .
- β) Να περιγράψετε τη δομή και τη λειτουργία του πυρηνίσκου και να αναφέρετε τις λειτουργίες που επιτελούνται στον πυρήνα, καθιστώντας το ρόλο του σημαντικό για τη ζωή ενός κυττάρου .

2.2. Η διαδικασία της αντιγραφής του DNA, όπως διαπιστώθηκε ύστερα από πολύχρονη ερευνητική μελέτη, είναι ιδιαίτερα πολύπλοκη. Τα κύτταρα διαθέτουν ένα σημαντικό «οπλοστάσιο» εξειδικευμένων ενζύμων και άλλων πρωτεϊνών που λειτουργούν ταυτόχρονα και καταλύουν τις χημικές αντιδράσεις της αντιγραφής με μεγάλη ταχύτητα και με εκπληκτική ακρίβεια) Μεταξύ των ενζύμων της αντιγραφής περιλαμβάνονται οι DNA ελικάσες και το πριμόσωμα.

- α) Να περιγράψετε τη λειτουργία καθενός από τα παραπάνω ένζυμα και να αναφέρετε ποιο από αυτά δρα πρώτο κατά την αντιγραφή του DNA .
- β) Ένα ακόμη ένζυμο που συμμετέχει στη διαδικασία της αντιγραφής του DNA είναι η DNA δεσμάση. Να εξηγήσετε το ρόλο της DNA δεσμάσης κατά την αντιγραφή του DNA στα προκαρυωτικά και στα ευκαρυωτικά κύτταρα.

20. Θέμα_2_25413

2.1. Οι φωτοσυνθετικές χρωστικές ουσίες είναι χημικές ενώσεις που απορροφούν και αντανακλούν συγκεκριμένα μήκη κύματος ορατού φωτός. Διαφορετικοί τύποι φωτοαυτότροφων οργανισμών περιέχουν φωτοσυνθετικές χρωστικές, οι οποίες απορροφούν σε διαφορετικά μήκη κύματος του ορατού φάσματος και εκπέμπουν σε μήκη κύματος που αντιστοιχούν κυρίως στο πράσινο, κίτρινο και κόκκινο χρώμα.

- α) Να αναφέρετε πως ονομάζονται οι χρωστικές που δίνουν το χαρακτηριστικό πράσινο χρώμα στα αντίστοιχα τμήματα των φυτών και σε ποια κατηγορία οργανιδίων του φυτικού κυττάρου περιέχονται. Να ονομάσετε τα αντίστοιχα οργανίδια που υπάρχουν στα άνθη και στους καρπούς των φυτών.
- β) Να περιγράψετε τη δομή στο εσωτερικό των προαναφερόμενων οργανιδίων που εντοπίζονται στα πράσινα μέρη των φυτών και να εξηγήσετε γιατί τα συγκεκριμένα οργανίδια χαρακτηρίζονται ως ενεργειακοί μετατροπείς του κυττάρου.

2.2. Η α αμανιτίνη είναι τοξίνη, η οποία παράγεται από το μανιτάρι *Amanita phalloides* και είναι θανατηφόρα, επειδή παρεμποδίζει τη λειτουργία του ενζύμου που χρειάζεται για την παραγωγή RNA από συγκεκριμένα γονίδια.

- α) Να αναφέρετε ποιο ένζυμο πιστεύετε ότι καταστέλλεται από τη δράση της τοξίνης, ποια αντίδραση καταλύει και να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο τα ένζυμα επηρεάζουν την ενέργεια ενεργοποίησης μιας αντίδρασης.

- β) Να περιγράψετε το επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης στο οποίο συμμετέχει το ένζυμο του προηγούμενου ερωτήματος.

21. Θέμα_2_25532

2.1. Το γονίδιο και το γονιδίωμα είναι δύο όροι που συχνά συγχέονται. Μάλιστα, διαχρονικά οι ορισμοί ενσωματώνουν τις νέες ανακαλύψεις και τάσεις της επιστήμης της Βιολογίας. Παράλληλα, η έκφραση των γονιδίων των κυττάρων είναι άρρηκτα συνδεδεμένη με τη διαφοροποιημένη δομή και λειτουργία των κυττάρων ενός πολυκύτταρου οργανισμού.

α) Με βάση τις γνώσεις σας από το σχολικό εγχειρίδιο να δώσετε τους ορισμούς για τις έννοιες:

i) Γονιδίωμα ii) Γονίδιο

β) Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο σχετίζεται η έκφραση των γονιδίων με τη διαφορετική λειτουργία και δομή των κυττάρων στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.

2.2. Ο πυρήνας είναι το πιο ευδιάκριτο οργανίδιο των ευκαρυωτικών κυττάρων και συχνά αναφέρεται ως το κέντρο λειτουργιών του κυττάρου. Κατά κανόνα, υπάρχει ένας πυρήνας σε κάθε κύτταρο. Υπάρχουν ωστόσο και κύτταρα με δύο πυρήνες, όπως το κύτταρο του πρωτόζωου Παραμέτσιουμ (Paramecium), ή κύτταρα με πολυάριθμους πυρήνες, όπως ορισμένα μυϊκά. Υπάρχουν όμως και κύτταρα, όπως είναι τα ερυθρά αιμοσφαίρια, που κατά τη διάρκεια της διαφοροποίησής τους χάνουν τον πυρήνα τους.

α) Να περιγράψετε το ρόλο του πυρήνα και να εξηγήσετε με ποιο τρόπο ο πυρήνας συμμετέχει στη γονιδιακή έκφραση.

β) Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί η απώλεια του πυρήνα (φυσική ή τεχνητή) να επηρεάσει τη ζωή ενός κυττάρου.

22. Θέμα_2_36569

2.1. Για να διευκολυνθούμε στη μελέτη και την περιγραφή του φαινομένου της πυρηνικής διαίρεσης των ευκαρυωτικών κυττάρων, το χωρίζουμε σε τέσσερα στάδια) Η ανάφαση αποτελεί το τρίτο στάδιο της πυρηνικής διαίρεσης, κατά το οποίο λαμβάνει χώρα ο διαχωρισμός του γενετικού υλικού του κυττάρου.

α) Να γράψετε τα βιολογικά φαινόμενα που χαρακτηρίζουν την ανάφαση της μίτωσης. Στο τέλος του σταδίου αυτού μπορούμε να θεωρήσουμε ότι κάθε χρωματίδα αποτελεί πλέον ένα ανεξάρτητο χρωμόσωμα; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

β) Η ανάφαση της μειωτικής διαίρεσης I περιλαμβάνει ανάλογα φαινόμενα διαχωρισμού γενετικού υλικού με εκείνα της μιτωτικής ανάφασης. Να περιγράψετε τα φαινόμενα αυτά εστιάζοντας στις διαφορές που παρουσιάζει η ανάφαση της μείωσης I από την ανάφαση της μίτωσης.

2.2. Οι γενετικές πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει, με τη σειρά της, την αλληλουχία των αμινοξέων των πεπτιδικών αλυσίδων που κωδικοποιούν τα γονίδια αυτά με βάση έναν γενετικό κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών.

α) Συμφωνείτε με την άποψη ότι μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί για ένα αμινοξύ;

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας περιγράφοντας πώς οδηγήθηκαν οι επιστήμονες στο αντίστοιχο συμπέρασμα αναφέροντας, παράλληλα, σε ποια μόρια αναφέρονται οι όροι κωδικόνιο και αντικωδικόνιο.

- β) Να αναφέρετε σε ποιο χαρακτηριστικό του γενετικού κώδικα οφείλεται το γεγονός ότι το mRNA από οποιονδήποτε οργανισμό μπορεί να μεταφραστεί σε εκχυλίσματα φυτικών, ζωικών ή βακτηριακών κυττάρων *in vitro* και να παραγάγει την ίδια πρωτεΐνη και να εξηγήσετε σε ποια άλλη ιδιότητα των κυττάρων οφείλεται το γεγονός αυτό.

23. Θέμα_4_25230

- 4.1. Το παρακάτω ραβδόγραμμα απεικονίζει τη μάζα του DNA που φέρει ένα από τα χρωμοσώματα σωματικού κυττάρου ενός διπλοειδούς οργανισμού κατά τις διαδοχικές φάσεις ενός κυτταρικού κύκλου (στήλες α έως η, τέσσερις από τις οποίες αναφέρονται σε διαδοχικά στάδια της μίτωσης). Η στήλη θ απεικονίζει τη μάζα DNA του χρωμοσώματος σε θυγατρικό κύτταρο που προκύπτει μετά τη μίτωση του αρχικού σωματικού κυττάρου.



- α) Να περιγράψετε τα γεγονότα που χαρακτηρίζουν τις στήλες α έως γ και να αιτιολογήσετε τη μάζα DNA που απεικονίζεται στη στήλη β.
- β) Να εξηγήσετε ποιες από τις στήλες α έως η αναφέρονται σε στάδια της μίτωσης και να τα ονομάσετε. Να προσδιορίσετε τη μάζα DNA του αναφερόμενου χρωμοσώματος σε γαμέτη του συγκεκριμένου οργανισμού.
- 4.2. Κατά την έναρξη της μετάφρασης των mRNA ενός κυττάρου, η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα του ριβοσώματος συνδέεται με το mRNA και αμέσως μετά προσδένεται το πρώτο tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Παρακάτω δίνονται δύο δίκλωνες αλληλουχίες DNA. Η αλληλουχία A περιλαμβάνει ένα μικρό συνεχές γονίδιο που κωδικοποιεί ένα τετραπεπτίδιο, ενώ η αλληλουχία B αποτελεί τμήμα του γονιδίου που κωδικοποιεί το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος που παίρνει μέρος στη μετάφραση του mRNA που μεταγράφεται από το τμήμα με αλληλουχία A.

Αλληλουχία A

A C G T C G T G T A C G C A A G C T G T A C T C G A
T G C A G C A C A T G C G T T C G A C A T G A G C T

Αλληλουχία Β

Αλυσίδα Ι 5' T G C A G C A C A T 3'

Αλυσίδα ΙΙ 3' A C G T C G T G T A 5'

- α) Να εξηγήσετε ποια αλυσίδα της αλληλουχίας Α, η πάνω ή η κάτω, είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου.
 β) Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που παράγεται από τη μεταγραφή της αλληλουχίας Α και να γράψετε την 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA που έχει μήκος 8 νουκλεοτιδίων.
 γ) Να εξηγήσετε ποια από τις αλυσίδες Ι ή ΙΙ της αλληλουχίας Β αποτελεί τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου του rRNA.

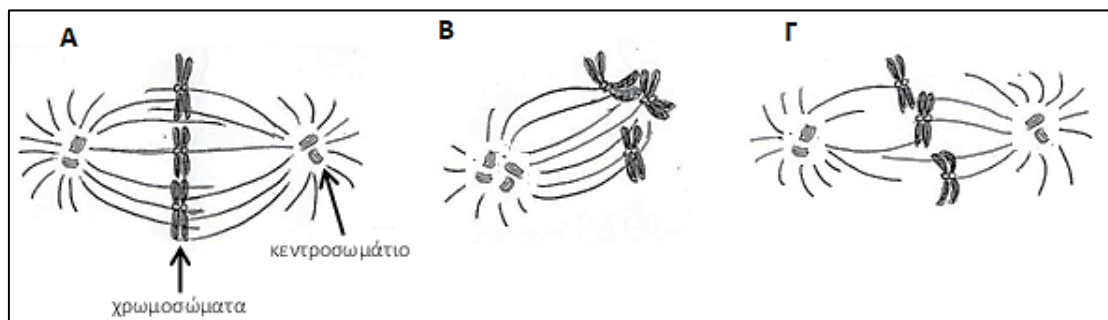
24. Θέμα_4_25291

4.1. Ένας ερευνητής μπέρδεψε κάποια δείγματα νουκλεϊκών οξέων που είχαν απομονωθεί από κύτταρα βακτηρίων *Escherichia coli*, πυρήνα σωματικών κυττάρων ανθρώπου και ιούς που βρέθηκε ότι περιέχουν το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση. Μετά από ανάλυση των δειγμάτων, ο ερευνητής πήρε τα παρακάτω αποτελέσματα:

Ποσοστά βάσεων	1ο Δείγμα	2ο Δείγμα	3ο Δείγμα
A%	24%	33%	35%
G%	26%	17%	22%
T%	24%	33%	-
C%	26%	17%	13%
U%	-	-	30%
Συνολικό μέγεθος γονιδιώματος (αριθμός βάσεων)	12×10^9	8×10^6	$9,2 \times 10^3$

- α) Να εξηγήσετε ποιο είδος νουκλεϊκού οξέος υπάρχει σε κάθε δείγμα, καθώς και τον αριθμό των κλώνων που περιέχει καθένα από αυτά.
 β) Να προσδιορίσετε την πιθανή προέλευση του κάθε δείγματος και να εξηγήσετε τις επιλογές σας.

4.2. Η άτρακτος, μια δομή αποτελούμενη κυρίως από ακτινωτά νημάτια μικροσωληνίσκων, συμμετέχει σε σημαντικά γεγονότα που συμβαίνουν κατά τη μίτωση. Διαταραχές στο φυσιολογικό σχηματισμό της ατράκτου προκαλούνται από τη δράση κάποιων φαρμακευτικών ουσιών, όπως της ταξόλης, που χρησιμοποιούνται για την αντιμετώπιση διάφορων μορφών καρκίνου. Οι ουσίες αυτές, που στοχεύουν στην αναστολή της διαδικασίας της μίτωσης (αντι-μιτωτική δράση), συνήθως οδηγούν στο θάνατο τα κύτταρα που διαιρούνται. Στα παρακάτω σχήματα απεικονίζεται η μορφή της ατράκτου κατά τη μετάφαση της μίτωσης: (Α) ενός φυσιολογικού κυττάρου και (Β) και (Γ) κυττάρων στα οποία δόθηκαν δύο διαφορετικά αντι-μιτωτικά φάρμακα, αντίστοιχα.



- α) Να περιγράψετε το φυσιολογικό ρόλο που έχει η άτρακτος στη διαδικασία της μίτωσης.
- β) Να εξηγήσετε αν η άτρακτος που απεικονίζεται στο σχήμα (A) προέρχεται από ένα ζωικό ή ένα φυτικό κύτταρο.
- γ) Να αναφέρετε ποια προβλήματα φαίνεται να προκαλούν τα αντι-μιτωτικά φάρμακα στη μορφή της άτρακτου των κυττάρων (B) και (Γ) με δεδομένο ότι το πρώτο φάρμακο επιδρά στη διαδικασία μετακίνησης των κεντροσωματίων και το δεύτερο στην επιμήκυνση των μικροσωληνίσκων.

25. Θέμα_4_25359

4.1. Όταν οι Watson και Crick δημοσίευσαν την εργασία τους για το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA στο επιστημονικό περιοδικό Nature, στις 25 Απριλίου του 1953, η οποία αποτέλεσε προϊόν έρευνας και των συνεργατών τους Wilkins & Franklin, κατέληξαν με τη φράση «είναι φανερό ότι το ειδικό ζευγάρι που έχουμε υποθέσει ότι δημιουργείται μεταξύ των βάσεων του DNA προτείνει έναν απλό μηχανισμό αντιγραφής του γενετικού υλικού».

- α) Να εξηγήσετε τον τρόπο που φαντάζονταν οι Watson και Crick να πραγματοποιείται η αντιγραφή του DNA και να αναφέρετε πώς ονομάζεται αυτός ο τρόπος αντιγραφής.
- β) Αν ένα μόριο DNA που αποτελείται από 4×10^3 ζεύγη νουκλεοτιδίων αντιγράφεται σε περιβάλλον όπου τα διαθέσιμα ελεύθερα νουκλεοτίδια διαθέτουν ραδιενεργό φώσφορο (^{32}P), να εξηγήσετε ποιος θα είναι ο αριθμός των μορίων DNA και ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που θα περιέχουν ραδιενεργό φώσφορο (^{32}P) μετά από 2 κύκλους αντιγραφής.

4.2. Σε κάθε γαμέτη, που προκύπτει από τη μείωση, αντιπροσωπεύεται ένα μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα και ταυτόχρονα ένα μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα) Το γεγονός αυτό αποτελεί την ουσία της γενετικής ποικιλομορφίας, που χαρακτηρίζει τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς και έχει μεγάλη σημασία για την εξέλιξη.

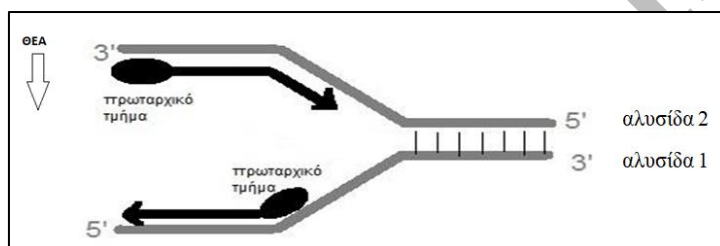
- α) Να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο η γενετική ποικιλομορφία συμβάλλει στην εξέλιξη.
- β) Να εξηγήσετε τον μηχανισμό με τον οποίο επιτυγχάνεται το μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα και τον μηχανισμό με τον οποίο επιτυγχάνεται το μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα.
- γ) Να αναφέρετε πόσοι είναι οι πιθανοί συνδυασμοί μη ομόλογων χρωμοσωμάτων που μπορεί να δημιουργηθούν στους γαμέτες του ανθρώπου.

26. Θέμα_4_25384

4.1. Τα μιτοχόνδρια, των ευκαρυωτικών κυττάρων είναι εξειδικευμένα οργανίδια για τη μετατροπή της εξωτερικής ενέργειας σε χρησιμοποιήσιμη μορφή για το κύτταρο, μέσω της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης.

- α)** Να εξηγήσετε που παράγονται και με ποιο τρόπο οι απαραίτητες πρωτεΐνες για την λειτουργία ενός μιτοχονδρίου.
- β)** Στην περίπτωση μιας μιτοχονδριακής πρωτεΐνης που παράγεται σε ένα ελεύθερο ριβόσωμα του κυτταροπλάσματος και προορίζεται για τη μήτρα του μιτοχονδρίου, να εξηγήσετε από πού προέρχεται η γενετική πληροφορία για την παραγωγή της και να υπολογίσετε πόσες στοιχειώδεις μεμβράνες θα πρέπει να διαπεράσει μέχρι να φτάσει στο εσωτερικό του μιτοχονδρίου, από τη στιγμή της σύνθεσής της και έπειτα.

4.2. Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται μια διγάλα αντιγραφής ενός μορίου DNA. Οι DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα με προσανατολισμό 5' 3', τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA.



- α)** Να εξηγήσετε ποια από τις δύο μητρικές αλυσίδες (αλυσίδα 1 ή αλυσίδα 2) θα συνεχίσει να αντιγράφεται με συνεχή τρόπο.
- β)** Να μεταφέρετε στην κόλλα σας την παραπάνω διγάλα αντιγραφής και να τη συμπληρώσετε αναπαριστώντας ολόκληρη τη θηλιά, τοποθετώντας συνολικά 8 πρωταρχικά τμήματα. Να σημειώσετε τους προσανατολισμούς των συνεχών και ασυνεχών αλυσίδων DNA.

27. Θέμα_4_25391

4.1. Κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου το γενετικό υλικό ενός κυττάρου υφίσταται αλλαγές τόσο στην ποσότητα όσο και στην μορφή του. Πιο συγκεκριμένα ένα ευκαρυωτικό κύτταρο κατά την διάρκεια της μεσόφασης προετοιμάζεται για την επερχόμενη κυτταρική του διαίρεση και την ακριβοδίκαιη διανομή του πυρηνικού γενετικού του υλικού στα δύο θυγατρικά πανομοιότυπα κύτταρα που θα προκύψουν στο τέλος της μίτωσης.

- α)** Να περιγράψετε τις γενικές αλλαγές που αφορούν στη μορφή (συσπείρωση) του γενετικού υλικού στα διάφορα στάδια του κυτταρικού κύκλου ενός ευκαρυωτικού κυττάρου και να εξηγήσετε αν το βακτηριακό κύριο γενετικό υλικό θα μπορούσε να χαρακτηριστεί ως χρωμόσωμα.
- β)** Να αναφέρετε τον αριθμό και το είδος των χρωμοσωμάτων που μπορούμε να παρατηρήσουμε στον καρυότυπο ενός υγιούς ανθρώπου θηλυκού γένους και να υπολογίσετε το μέγεθος (σε ζεύγη βάσεων) του συνολικού γενετικού υλικού που περιέχεται στον πυρήνα ενός σωματικού κυττάρου του.

4.2. Το DNA είναι ένα πολυμερές δεοξυριβονουκλεοτιδίων, που ενώνονται μεταξύ τους με φωσφοδιεστερικούς δεσμούς και απαντά συνήθως ως δίκλωνο μόριο. Οι δεσμοί υδρογόνου, που αναπτύσσονται μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων των δύο κλώνων του DNA, σταθεροποιούν τη δευτεροταγή δομή του μορίου.

α) Με δεδομένο ότι σε ένα πλασμιδιακό μόριο DNA υπάρχουν 10.000 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 13.000 δεσμοί υδρογόνου, να υπολογίσετε το πλήθος των νουκλεοτιδίων που έχουν σαν βάση την αδενίνη (A) και την γουανίνη (G), αιτιολογώντας την απάντησή σας.

β) Αν ξέρουμε πως η αλληλουχία βάσεων μιας αλυσίδας του μορίου είναι



να προσδιορίσετε και να αιτιολογήσετε τον προσανατολισμό της συγκεκριμένης αλυσίδας και να γράψετε την αλληλουχία του συμπληρωματικού κλώνου της. Αν η αλληλουχία που δίνεται αποτελεί τμήμα της μη κωδικής αλληλουχίας ενός συνεχούς γονιδίου, που κωδικοποιεί ένα μικρό πεπτίδιο, να γράψετε την αλληλουχία του μορίου mRNA που αναμένεται να προκύψει από την μεταγραφή του παραπάνω τμήματος δικαιολογώντας την απάντησή σας.

28. Θέμα_4_25397

4.1. Στους προκαρυωτικούς οργανισμούς, όπως για παράδειγμα στην *Escherichia coli*, υπάρχουν μερικά γονίδια που μεταγράφονται συνεχώς και κωδικοποιούν πρωτεΐνες που χρειάζονται για τις βασικές λειτουργίες του κυττάρου. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA που περιέχει ένα συνεχές γονίδιο που κωδικοποιεί ένα μικρό πεπτίδιο.

I- T C C A T A T C G T A C C C T A A T G C G T C G A C G A T C G G T A T C

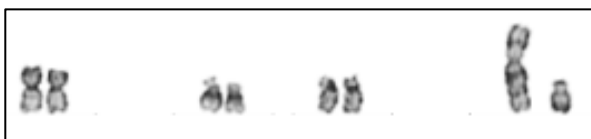
II- A G G T A T A G C A T G G G A T T A C G C A G C T G C T A G C C A T A G

α) Να βρείτε ποια από τις δύο αλυσίδες, I ή II, είναι η μεταγραφόμενη αιτιολογώντας την απάντησή σας. Να γράψετε το mRNA που θα σχηματιστεί και να σημειώσετε σε αυτό την 5' και 3' αμετάφραστη περιοχή.

β) Το mRNA του ερωτήματος α συνδέεται με ένα ριβόσωμα και ξεκινάει η διαδικασία της μετάφρασής του. Να υπολογίσετε πόσοι δεσμοί υδρογόνου θα σχηματιστούν όταν το πέμπτο tRNA συνδεθεί στο ριβόσωμα. Να βρείτε ποιο αντικωδικόνιο θα φέρει το τελευταίο tRNA που θα προσδεθεί στο ριβόσωμα για να ολοκληρωθεί η σύνθεση αυτού του μικρού πεπτιδίου.

4.2. Η Ειρήνη, φοιτήτρια Βιολογίας, που κάνει τη πρακτική της εξάσκηση σε ένα εργαστήριο κυτταρογενετικής, μαθαίνει τη διαδικασία κατασκευής καρυοτύπου από κύτταρα αίματος ανθρώπου.

Στην παρακάτω εικόνα, απεικονίζεται τμήμα καρυοτύπου ενός φυσιολογικού ανθρώπου που κατασκεύασε η Ειρήνη και στο οποίο περιλαμβάνονται και τα φυλετικά χρωμοσώματα.

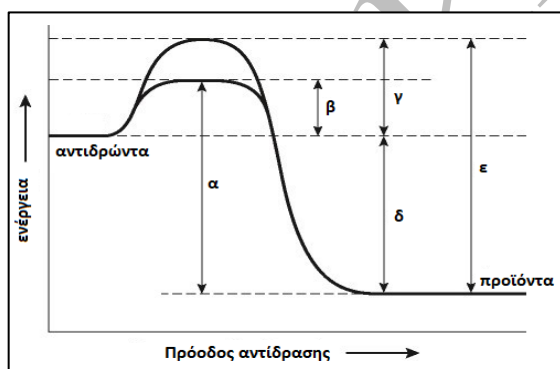


α) Να εξηγήσετε από ποια είδη κυττάρων του ανθρώπινου αίματος (τα ερυθρά ή τα λευκά αιμοσφαίρια) απομονώθηκαν τα χρωμοσώματα της εικόνας. Να περιγράψετε για ποιο λόγο και με ποιο τρόπο προκάλεσε η Ειρήνη *in vitro* πολλαπλασιασμό των κυττάρων που απομόνωσε.

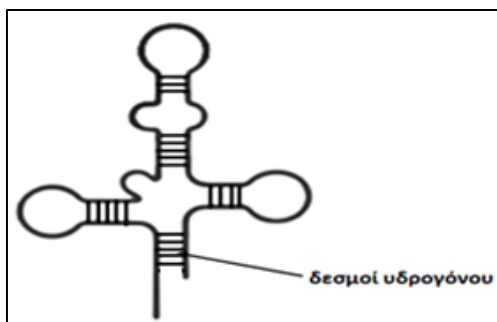
- β) Να βρείτε το φύλο του ατόμου από το οποίο προέκυψε ο παραπάνω καρύοτυπος.
 γ) Να υπολογίσετε από πόσες χρωματίδες και από πόσες πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες αποτελούνται (συνολικά) τα φυλετικά χρωμοσώματα της εικόνας.

29. Θέμα_4_25586

4.1. Για να πραγματοποιηθούν πολλές από τις χημικές αντιδράσεις στο περιβάλλον ή μέσα στους οργανισμούς, ακόμη και αυτές που τελικά αποδίδουν ενέργεια (εξώθερμες), πρέπει αρχικά να προσφερθεί ενέργεια στα αντιδρώντα μόρια. Η ενέργεια αυτή ονομάζεται ενέργεια ενεργοποίησης. Οι καμπύλες του διαγράμματος παρουσιάζουν τη μεταβολή στην ενέργεια των αντιδρώντων και των προϊόντων μορίων μιας εξώθερμης αντίδρασης, που πραγματοποιείται σε ένα κύτταρο. Πιο αναλυτικά, απεικονίζεται η ενέργεια ενεργοποίησης της αντίδρασης όταν αυτή καταλύεται από κάποιο ένζυμο καθώς και η ενέργεια ενεργοποίησης της ίδιας αντίδρασης χωρίς την παρουσία του ενζυμικού καταλύτη.



- α) Στο παραπάνω διάγραμμα, να επιλέξετε τις ενδείξεις που παριστάνουν την ελάχιστη ενέργεια που πρέπει να προσφερθεί στα αντιδρώντα μόρια στην αντίδραση χωρίς ενζυμικό καταλύτη και στην αντίδραση που καταλύεται από ένζυμο, ώστε αυτή να πραγματοποιηθεί. Να εξηγήσετε γιατί οι δύο αυτές τιμές διαφέρουν.
- β) Να εξηγήσετε ποιο θα ήταν το αποτέλεσμα αν η παραπάνω αντίδραση γινόταν στο κύτταρο χωρίς την παρουσία ενζυμικού καταλύτη. Αν η αντίδραση μεταφερόταν εκτός κυττάρου και αποκλειόταν η παρουσία καταλύτη, να εξηγήσετε αν και με ποιο τρόπο θα μπορούσε αυτή να πραγματοποιηθεί.
- 4.2. Στο διάγραμμα απεικονίζεται η δευτεροταγής δομή ενός μορίου RNA στον χώρο. Στις αναδιπλούμενες περιοχές του μορίου κάθε γραμμή αντιπροσωπεύει ένα δεσμό υδρογόνου.



- α) Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο πιστεύετε ότι σταθεροποιείται η διαμόρφωση του μορίου RNA στο χώρο. Να προσδιορίσετε αν για την περιγραφή του μήκους ή της αλληλουχίας του συγκεκριμένου νουκλεϊκού οξέος θα χρησιμοποιούσατε τον όρο «αριθμός βάσεων» ή «αριθμός ζευγών βάσεων», δικαιολογώντας την απάντησή σας.
- β) Κατά τον σχηματισμό του παραπάνω νουκλεϊκού οξέος αποσπάστηκαν (υποθετικά) 127 μόρια νερού. Αν γνωρίζουμε ότι κατά τη δημιουργία κάθε φωσφοδιεστερικού δεσμού, αποβάλλεται ένα μόριο νερού, να υπολογίσετε τον αριθμό των επαναλαμβανόμενων φωσφορικών ομάδων του παραπάνω RNA μορίου και τον αριθμό των ζευγών των συμπληρωματικών βάσεων (A,U και C,G) μόνο στις αναδιπλωμένες περιοχές του μορίου, όπως προσδιορίζονται από το παραπάνω σχήμα.

30. Θέμα_4_26934

4.1. Στις μέρες μας, οι ερευνητές της Βιολογίας γνωρίζουν ότι υπάρχουν επιπλέον τρόποι ροής της γενετικής πληροφορίας, που δεν απεικονίζονται στο αρχικό κεντρικό δόγμα της Μοριακής Βιολογίας. Πιο συγκεκριμένα, έχουν εντοπιστεί ορισμένοι ιοί που έχουν ως γενετικό υλικό RNA και χρησιμοποιούν ένα ειδικό ένζυμο, την αντίστροφη μεταγραφάση, προκειμένου να χρησιμοποιήσουν αυτό το RNA και να συνθέσουν DNA. Επίσης, έχει διαπιστωθεί ότι σε άλλους RNA-ιούς, το RNA μπορεί να αυτοδιπλασιάζεται με τη βοήθεια ενός είδους RNA πολυμεράσης, που χρησιμοποιεί ως καλούπι το ίδιο το RNA (RdRp). Σύμφωνα λοιπόν, με το σύγχρονο κεντρικό δόγμα, η γενετική πληροφορία ρέει από τα νουκλεϊκά οξέα (το DNA και το RNA) προς τις πρωτεΐνες.

Στον παρακάτω πίνακα:

ΣΤΗΛΗ Α	ΣΤΗΛΗ Β
Α) 5'UAAGAAUCC →...3' 3'ΑΤΤCΤTAGGΑΤTCGT 5'	1. Αντιγραφή DNA.
Β) 5'CUUGTTTGG →...3' 3'GAACAAACCTAGGCC 5'	2. Μεταγραφή.
Γ. 5'GACTGAATC→... 3' 3'CUGACUUAGCAUACG 5'	3. Αντίστροφη μεταγραφή.
Δ. 5'ACAGCUAUU→ ...3' 3'UGUCGAUAAACUAAA 5'	4. Αντιγραφή RNA ιού.

- α) Να αντιστοιχίσετε τα στιγμιότυπα των διαδικασιών της στήλης Α με τις βιοχημικές πορείες της ροής της γενετικής πληροφορίας της στήλης Β, τις οποίες πιστεύετε ότι περιγράφουν.
β) Να αιτιολογήσετε συνοπτικά την απάντησή σας.

4.2. Οι τεχνικές της ηλεκτρονικής μικροσκοπίας έχουν αποκαλύψει ότι το κυτταρόπλασμα των ευκαρυωτικών κυττάρων διασχίζεται από ένα πολύμορφο πλέγμα ινιδίων, τα οποία συγκροτούν τον κυτταρικό σκελετό. Χάρη στον κυτταρικό σκελετό, που αποτελείται από μικροϊνίδια, μακροϊνίδια, ενδιάμεσα ινίδια και μικροσωληνίσκους, τα κύτταρα υποστηρίζονται μηχανικά, μπορούν να διατηρούν το σχήμα τους, να το μεταβάλλουν, αλλά και να πραγματοποιούν την κίνηση οργανιδίων και άλλων δομών. Ιδιαίτερα σημαντικό ρόλο παίζουν τα ινίδια αυτά και κατά την κυτταρική διαίρεση.

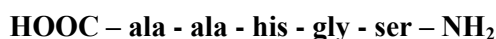
- α) Να περιγράψετε συνοπτικά τον ρόλο των μικροσωληνίσκων στην κυτταρική διαίρεση.
β) Να εξηγήσετε ποιος άλλος τύπος ινιδίων του κυτταρικού σκελετού συμμετέχει στην κυτταροπλασματική διαίρεση και να περιγράψετε με ποιο τρόπο γίνεται η διανομή του γενετικού υλικού κατά τη διαίρεση των βακτηρίων.

31. Θέμα_4_26992

4.1. Έστω ότι διαθέτουμε μια ειδική χρωστική ουσία φθορισμού που συνδέεται επιλεκτικά με το DNA αλλά όχι με ελεύθερα δεοξυριβονουκλεοτίδια. Χρησιμοποιώντας αυτή τη χρωστική και με την κατάλληλη διαδικασία χρωματίσαμε δύο είδη κυττάρων, ένα επιθηλιακό κύτταρο (δείγμα από το εσωτερικό βλεννογόνο στοματικής κοιλότητας) και ένα ώριμο ερυθροκύτταρο (δείγμα από αίμα). Με την βοήθεια ενός μικροσκοπίου φθορισμού και την κατάλληλη μεγέθυνση παρατηρήσαμε προσεκτικά τα κύτταρα που φέρουν τη χρωστική.

- α) Να εξηγήσετε ποιο είδος κυττάρων θα αναμένατε να είναι χρωματισμένο μετά από τη μικροσκοπική παρατήρηση των δειγμάτων σας.
β) Αν χρωματίσαμε ένα βακτηριακό κύτταρο με την ίδια χρωστική, να αναφέρετε δύο λόγους για τους οποίους η ένταση του φθορισμού σε σχέση με το προαναφερόμενο είδος κυττάρων θα ήταν λιγότερο έντονη.

4.2. Οι πρωτεΐνες και τα πεπτίδια είναι θεμελιώδη συστατικά των κυττάρων που επιτελούν σημαντικές βιολογικές λειτουργίες. Δομικά, οι πρωτεΐνες και τα πεπτίδια εμφανίζουν μεγάλες ομοιότητες, καθώς αποτελούνται από αλυσίδες αμινοξέων που συγκροτούνται μεταξύ τους με πεπτιδικούς δεσμούς. Ένα ολιγοπεπτίδιο αναλύθηκε για τον προσδιορισμό της πρωτοταγούς δομής του. Η αλληλουχία των αμινοξέων του βρέθηκε να είναι:



όπου ser = σερίνη, his = ιστιδίνη, ala = αλανίνη, gly = γλυκίνη

- α) Αν γνωρίζουμε ότι για τη δημιουργία κάθε πεπτιδικού δεσμού χάνεται ένα μόριο νερού, να προσδιορίσετε το μοριακό βάρος του ολιγοπεπτιδίου με βάση τις σχετικές μοριακές μάζες των αμινοξέων του παρακάτω πίνακα, λαμβάνοντας υπ' όψη ότι η σχετική μοριακή μάζα του νερού είναι 18 και να εξηγήσετε ποιο από τα αμινοξέα της πεπτιδικής αλυσίδας τοποθετήθηκε πρώτο κατά τη διαδικασία της πρωτεϊνοσύνθεσης.

Αμινοξέα	ala	gly	his	ser
Μοριακό βάρος	90	70	150	100

β) Έστω ότι ένα άλλο πεπτίδιο αποτελείται από τα ίδια είδη αμινοξέων. Να γράψετε δύο λόγους για τους οποίους θα εμφανίζει, πιθανότατα, διαφορετική λειτουργία από το προαναφερόμενο πεπτίδιο.

32. Θέμα_2_25327

2.1. Το DNA παράγει ακριβή αντίγραφα του μέσω της αντιγραφής, μιας πολύπλοκης διαδικασίας που καταλύεται από εξειδικευμένα ένζυμα) Το DNA, επίσης, προσδιορίζει την παραγωγή διάφορων ειδών RNA μέσω μιας άλλης διαδικασίας που ονομάζεται μεταγραφή.

α) Να ονομάσετε τα ένζυμα που επιτελούν τις παρακάτω λειτουργίες κατά τις διαδικασίες της αντιγραφής και της μεταγραφής του DNA:

- i) τοποθετούν συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια απέναντι από δεοξυριβονουκλεοτίδια.
- ii) ξετυλίγουν τη διπλή έλικα του DNA.
- iii) συνδέουν τα κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας.
- iv) επιμηκώνουν τα πρωταρχικά τμήματα.

β) Η αντιγραφή είναι μια απίστευτα ακριβής διαδικασία που επιτυγχάνεται με ελάχιστα σφάλματα, σε αντίθεση με τη διαδικασία της μεταγραφής. Να εξηγήσετε γιατί η αντιγραφή του DNA πρέπει να γίνεται με απίστευτη ακρίβεια και να εξηγήσετε με ποιο τρόπο εξασφαλίζεται η πιστότητα της αντιγραφής.

2.2. Τα τελευταία χρόνια, οι επιστήμονες έχουν αναπτύξει εργαστηριακές μεθόδους για τη κλωνοποίηση τμημάτων DNA, που τους δίνουν τη δυνατότητα για νέες και εξαιρετικά ενδιαφέρουσες ερευνητικές και παραγωγικές δυνατότητες. Η κλωνοποίηση ενός τμήματος DNA μπορεί να πραγματοποιηθεί είτε *in vitro*, είτε με τη βοήθεια κυττάρων-ξενιστών, π.χ. βακτηρίων, που δημιουργούν κλώνους κυττάρων.

α) Να δώσετε τη σημασία των όρων «κλώνος» και «κλωνοποίηση».

β) Να ονομάσετε τη μέθοδο που χρησιμοποιείται για την *in vitro* κλωνοποίηση τμημάτων DNA με συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων, να εξηγήσετε το σκοπό της μεθόδου αυτής και να αναφέρετε τρεις πρακτικές εφαρμογές της.

33. Θέμα_2_25328

2.1. Το οπερόνιο της λακτόζης μεταγράφεται και μεταφράζεται όταν στο περιβάλλον του βακτηρίου *Escherichia coli* υπάρχει μόνο λακτόζη. Τότε, παράγονται τρία ένζυμα που είναι απαραίτητα για το μεταβολισμό της λακτόζης.

α) Να περιγράψετε τη διαδικασία μεταγραφής των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης όταν στο περιβάλλον υπάρχει μόνο λακτόζη και να αναφέρετε πόσα μόρια mRNA παράγονται από τη μεταγραφή των γονιδίων αυτών.

β) Να εξηγήσετε πότε συμβαίνει (χρονικά) η μετάφραση του/των μορίων mRNA του ερωτήματος α, σε σχέση με τη διαδικασία της μεταγραφής.

2.2. Οι βιβλιοθήκες βοηθούν τους επιστήμονες να «αποθηκεύουν» κλωνοποιημένα θραύσματα DNA σε πληθυσμούς μικροοργανισμών. Υπάρχουν δύο είδη βιβλιοθηκών, η γονιδιοματική και η cDNA, καθεμία από τις οποίες έχει τα δικά της πλεονεκτήματα και οι επιστήμονες τις χρησιμοποιούν ανάλογα το τι θέλουν να μελετήσουν κάθε φορά.

- α)** Να αναφέρετε ποιο/α από τα παρακάτω ένζυμα χρειάζονται κατά τη διαδικασία κατασκευής μιας γονιδιοματικής και ποιο/α για μια cDNA βιβλιοθήκη: I. αντίστροφη μεταγραφάση, II. DNA πολυμεράση, III. DNA δεσμάση και IV. περιοριστικές ενδονουκλεάσες . Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας .
- β)** Να αναφέρετε το είδος της βιβλιοθήκης που θα κατασκευάζατε προκειμένου να κλωνοποιήσετε: **I)** το γονίδιο της β-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης του ανθρώπου για να παράξετε τη β-αλυσίδα, **II)** τον υποκινητή του γονιδίου της ινσουλίνης του ανθρώπου και **III.** ένα γονίδιο rRNA .

34. Θέμα_2_25361

2.1. Η απομόνωση των περιοριστικών ενδονουκλεασών, καθώς και ειδικών φορέων κλωνοποίησης επέτρεψε την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA και έδωσε στον άνθρωπο την ικανότητα όχι μόνο να ερευνά, αλλά να επεμβαίνει και να τροποποιεί το γενετικό υλικό των οργανισμών.

- α)** Να αναφέρετε τι εννοούμε, στα πλαίσια της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, με τον όρο «ανασυνδυασμένο μόριο DNA» και να εξηγήσετε τι είναι ένας φορέας κλωνοποίησης.
- β)** Να εξηγήσετε τι είναι οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες, να αναφέρετε από πού απομονώνονται και να γράψετε το φυσιολογικό τους ρόλο.

2.2. Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια που κωδικοποιούν κάποια πρωτεΐνη μεταφέρονται στο mRNA, με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες με βάση το γενετικό κώδικα, δηλαδή έναν κώδικα αντιστοίχισης των νουκλεοτιδίων mRNA με τα αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Γι' αυτό η πρωτεϊνόςύνθεση είναι πραγματικά μία διαδικασία «μετάφρασης» από τη γλώσσα των βάσεων στη γλώσσα των αμινοξέων.

- α)** Να εξηγήσετε τη θεωρητική προσέγγιση με την οποία οι ερευνητές κατέληξαν ότι ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας.
- β)** Να αναφέρετε (απλή αναφορά μόνο) τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα και να αναφέρετε ποιο από αυτά αποτελεί ένδειξη για την κοινή καταγωγή των ειδών.

35. Θέμα_2_25388

2.1. Η μητέρα τη Μαρίας αγόρασε ένα απορρυπαντικό εξειδικευμένο για τους λεκέδες από μελάνι και προσπάθησε να το χρησιμοποιήσει σε λεκέδες από κρασί χωρίς επιτυχία. Τα απορρυπαντικά περιέχουν ένζυμα που καταλύουν τη διάσπαση των χημικών ουσιών που προκαλούν λεκέδες στα υφάσματα.

- α)** Να εξηγήσετε γιατί δεν καθάρισε το ρούχο που είχε λερωθεί με κρασί με το συγκεκριμένο απορρυπαντικό.

β) Οι αντιδράσεις που πραγματοποιούνται, με την παρουσία ενζύμων, μέσα σ' ένα λεπτό, θα χρειάζονταν έως και 32 μήνες για να πραγματοποιηθούν χωρίς αυτά. Να γράψετε το χαρακτηριστικό των ενζύμων που αιτιολογεί την παραπάνω πρόταση.

2.2. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA συνέβαλε στη δυνατότητα μεταφοράς τμημάτων γενετικού υλικού από ένα οργανισμό σε έναν άλλο, ώστε να επιτυγχάνεται η κλωνοποίησή τους. Με τη συμβολή των βακτηρίων μπορεί να κλωνοποιηθεί ξένο DNA με την κατασκευή της γονιδιωματικής και της cDNA βιβλιοθήκης, οι οποίες περιέχουν ένα σύνολο μετασηματισμένων βακτηριακών κλώνων.

α) Να αναφέρετε τα ένζυμα που χρησιμοποιούνται για κάθε μία από τις δύο βιβλιοθήκες και να γράψετε ποιο από αυτά απομονώνεται από βακτηριακά κύτταρα και ποιο από ιούς.

β) Να εξηγήσετε ποια από τις δυο βιβλιοθήκες περιέχει γονίδια (ή τμήματά τους) που κωδικοποιούν για μόρια tRNA ενός οργανισμού δότη και ποια περιέχει τους υποκινητές (ή τμήματά τους) γονιδίων.

36. Θέμα_2_25533

2.1. Το 1958, ο Crick διατύπωσε το κεντρικό δόγμα της μοριακής βιολογίας: η ροή της πληροφορίας περιλαμβάνει τη μεταφορά της από το DNA στο RNA και τέλος στην πρωτεΐνη. Όμως, το ερώτημα παρέμενε: πώς το αλφάβητο των τεσσάρων γραμμάτων - των νουκλεοτιδίων του DNA (A, C, T, G) ή το αντίστοιχο του RNA (A, C, U, G) - κωδικοποιούσε το αλφάβητο είκοσι γραμμάτων - των αμινοξέων, που απαρτίζουν τις πρωτεΐνες; Ο γενετικός κώδικας αποτελεί μια από τις σημαντικότερες ανακαλύψεις της Βιολογίας. Κατέδειξε την πρωτεϊνσύνθεση ως τη διαδικασία “μετάφρασης” από τη γλώσσα των νουκλεοτιδίων στη γλώσσα των αμινοξέων. Σύμφωνα με τον γενετικό κώδικα ισχύει το εξής: «Για όλους σχεδόν τους ζωντανούς οργανισμούς το αμινοξύ γλυκίνη κωδικοποιείται από τα κωδικόνια 5'-GGU-3', 5'-GGC-3', 5'-GGA-3', 5'-GGG-3'».

α) Να εξηγήσετε, ποιές ιδιότητες του γενετικού κώδικα πιστεύετε ότι αποτυπώνονται στην παραπάνω πρόταση.

β) Να εξηγήσετε ποια ιδιότητα του γενετικού κώδικα από τις παραπάνω δεν ισχύει για το αμινοξύ Μεθειονίνη. Να ονομάσετε άλλο ένα αμινοξύ για το οποίο δεν ισχύει η ίδια ιδιότητα.

2.2. Στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA χρησιμοποιούνται πολλές διαδικασίες. Ανάμεσα τους είναι η αποδιάταξη και η υβριδοποίηση μορίων ή τμημάτων DNA - DNA, RNA - RNA ή DNA - RNA.

α) Να δώσετε τους ορισμούς των εννοιών «αποδιάταξη» και «υβριδοποίηση».

β) Τόσο κατά την κατασκευή όσο και κατά την χρήση της γονιδιωματικής ή της cDNA βιβλιοθήκης εφαρμόζεται η διαδικασία της υβριδοποίησης. Να περιγράψετε το ρόλο της υβριδοποίησης στις δύο διαδικασίες.

37. Θέμα_2_25587

2.1. Κατά τη διάρκεια της κυτταροπλασματικής διαίρεσης, στο τέλος της μίτωσης, το κυτταρόπλασμα του μητρικού κυττάρου μοιράζεται σε δύο νέα θυγατρικά κύτταρα, έτσι ώστε το καθένα να συνιστά ένα κύτταρο με ολοκληρωμένη δομή και λειτουργία.

α) Να περιγράψετε τις πυρηνικές διαδικασίες που πραγματοποιούνται ακριβώς πριν ή και ταυτόχρονα με την κυτταροπλασματική διαίρεση ενός ευκαρυωτικού κυττάρου που διαιρείται με μίτωση.

β) Ο φραγμοπλάστης είναι ένα πλέγμα νηματίων που αναπτύσσεται κατά την κυτταροπλασματική διαίρεση. Να αναφέρετε την κατηγορία των νηματίων από το οποίο αποτελείται το πλέγμα αυτό και να περιγράψετε τη διαίρεση ποιων κυττάρων και με ποιο τρόπο εξυπηρετεί. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο γίνεται ο διαχωρισμός του κυτταροπλάσματος στα ζωικά κύτταρα.

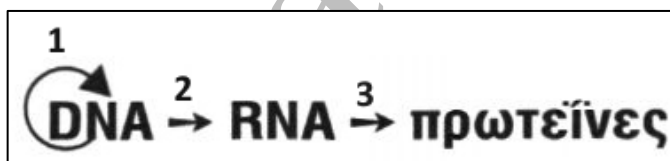
2.2. Τα ένζυμα είναι πρωτεϊνικά μόρια που καταλύουν μια ποικιλία χημικών αντιδράσεων εμφανίζοντας υψηλό βαθμό εξειδίκευσης, ενώ παραμένουν αναλλοίωτα και μετά το τέλος των αντιδράσεων, με αποτέλεσμα να μπορούν να ξαναχρησιμοποιηθούν πολλές φορές.

α) Να γράψετε τον λόγο για τον οποίο τα ένζυμα εμφανίζουν υψηλό βαθμό εξειδίκευσης και να αναφέρετε ένα σχετικό παράδειγμα.

β) Τα ενδοκυτταρικά ένζυμα, δρουν μέσα στα κύτταρα του οργανισμού ώστε να καταλύσουν τις χημικές αντιδράσεις. Να ονομάσετε δύο ένζυμα που δρουν στον πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων και να περιγράψετε την αντίδραση που καταλύει καθένα από αυτά. Να αναφέρετε ένα ένζυμο που δρα μόνο στα προκαρυωτικά κύτταρα και όχι στα ευκαρυωτικά και να γράψετε το φυσιολογικό ρόλο του στα κύτταρα.

38. Θέμα_2_27376

2.1. Το 1958, πέντε χρόνια μετά την ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA, ο Francis Crick πρότεινε το κεντρικό δόγμα της Μοριακής Βιολογίας για να «περιγράψει» τη ροή της γενετικής πληροφορίας, το οποίο συνοψίζεται στο ακόλουθο σχήμα:



α) Να ονομάσετε τις διαδικασίες που υποδεικνύουν τα βέλη 1, 2 και 3 και να αναφέρετε σε ποιες περιοχές ή/και οργανίδια ενός ευκαρυωτικού κυττάρου πραγματοποιείται η κάθε μία από αυτές.

β) Να αναφέρετε τα είδη του RNA που συναντώνται τόσο στα προκαρυωτικά, όσο και στα ευκαρυωτικά κύτταρα και να περιγράψετε τη λειτουργία του καθενός από αυτά.

2.2. Στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, πολλά γονίδια μεταγράφονται σε ορισμένους μόνο κυτταρικούς τύπους, όπως για παράδειγμα τα γονίδια των αλυσίδων των αιμοσφαιρινών που εκφράζονται μόνο στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα του ανθρώπου. Αν θέλουμε να κλωνοποιήσουμε μόνο τα γονίδια που εκφράζονται σε συγκεκριμένους τύπους κυττάρων, τότε κατασκευάζουμε τις cDNA βιβλιοθήκες.

α) Να περιγράψετε τι περιέχουν οι cDNA βιβλιοθήκες και να αναφέρετε το βασικό πλεονέκτημα που παρουσιάζουν σε σχέση με τις γονιδιωματικές.

β) Να περιγράψετε τη διαδικασία κατασκευής μιας cDNA βιβλιοθήκης και να αναφέρετε ονομαστικά τα ένζυμα που πρέπει να χρησιμοποιήσουν οι ερευνητές.

39. Θέμα_2_28170

2.1. Στους πολυκύτταρους οργανισμούς συναντάμε το φαινόμενο της κυτταρικής διαφοροποίησης, όπου από το ένα πρώτο κύτταρο, το ζυγωτό, προκύπτουν οι διάφορες κατηγορίες κυττάρων του οργανισμού. Σε αυτή τη διαδικασία κύριο ρόλο παίζει η διαφορική έκφραση των γονιδίων, η οποία επιτυγχάνεται

με τα πολλαπλά επίπεδα γονιδιακής ρύθμισης. Από την άλλη μεριά, στους προκαρυωτικούς οργανισμούς η γονιδιακή ρύθμιση είναι πιο απλή, αφού όλα τα κύτταρα μιας βακτηριακής αποικίας είναι κατά βάση ίδια.

α) Να εξηγήσετε πως συνδέεται το φαινόμενο της κυτταρικής διαφοροποίησης με τη ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.

β) Εφόσον τα βακτηριακά κύτταρα δεν υφίστανται κυτταρική διαφοροποίηση, να αναλύσετε ποιο σκοπό εξυπηρετεί η γονιδιακή ρύθμιση στους προκαρυωτικούς οργανισμούς.

2.2. Η ανακάλυψη των περιοριστικών ενδονουκλεασών, δηλαδή των ενζύμων που αναγνωρίζουν στο DNA συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων και το «κόβουν» σε συγκεκριμένα σημεία, καθώς και των ειδικών φορέων κλωνοποίησης, που μεταφέρουν DNA από κύτταρο σε κύτταρο, επέτρεψε την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυσμένου DNA. Έτσι, μπορούμε πλέον να κατασκευάζουμε και να πολλαπλασιάζουμε *in vitro* «ανασυνδυσμένα» μόρια DNA και στη συνέχεια να τα μεταφέρουμε σε *in vivo* περιβάλλον. Με αυτόν το τρόπο προκύπτουν γενετικά τροποποιημένα βακτήρια ή ευκαρυωτικά κύτταρα που μπορούν να πολλαπλασιάζονται μεταβιβάζοντας στους απογόνους τους τις νέες τους ιδιότητες.

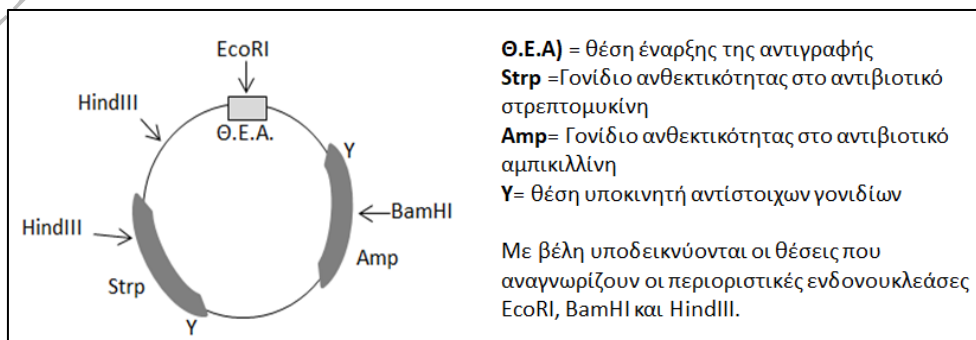
α) Να αποδώσετε τις εννοιες του ανασυνδυασμού και του μετασχηματισμού, όπως αυτές χρησιμοποιούνται στα πλαίσια της γενετικής μηχανικής.

β) Να περιγράψετε συνοπτικά δύο τρόπους με τους οποίους μπορούμε να επιτύχουμε την κλωνοποίηση μορίων DNA, χαρακτηρίζοντας παράλληλα αυτές τις διαδικασίες ως *in vivo* ή *in vitro*.

40. Θέμα_4_25325

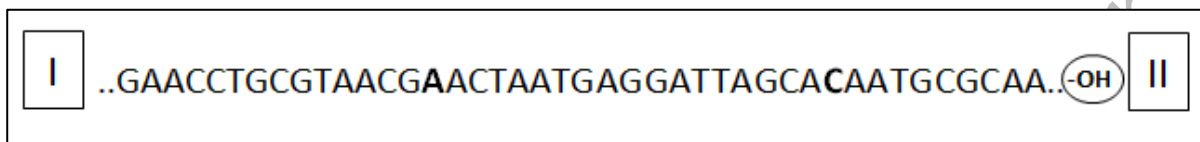
4.1. Η «Green Fluorescent Protein» ή GFP, μια πράσινη φθορίζουσα πρωτεΐνη, παράγεται φυσιολογικά από τις μέδουσες του είδους *Aequorea victoria*, οι οποίες αποτελούν ευκαρυωτικούς οργανισμούς, που ζουν, κυρίως, στις δυτικές ακτές της Νοτίου Αμερικής. Μια ερευνητική ομάδα θέλει να τροποποιήσει με τις μεθόδους της γενετικής μηχανικής κάποια βακτήρια ώστε να φθορίζουν με πράσινο χρώμα)

α) Να εξηγήσετε ποιο είδος βιβλιοθήκης (γονιδιωματική ή cDNA) θα πρέπει να κατασκευάσουν οι ερευνητές ώστε να κλωνοποιήσουν και να εκφράσουν την πρωτεΐνη GFP στα βακτήρια. Να ονομάσετε τα ένζυμα, εκτός από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες, που θα χρειαστούν κατά τη διαδικασία κατασκευής της βιβλιοθήκης.



β) Οι ερευνητές έχουν στη διάθεσή τους το παραπάνω πλασμίδιο που θα χρησιμοποιήσουν ως φορέα κλωνοποίησης. Να εξηγήσετε ποια περιοριστική ενδονουκλεάση θα επιλέξουν για να κατασκευάσουν μόρια ανασυνδυσμένου DNA.

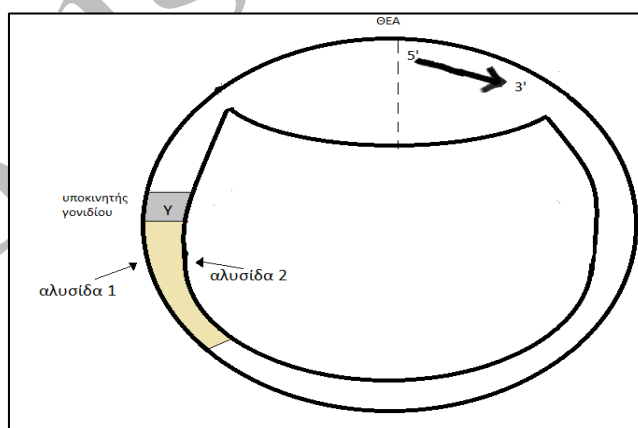
- 4.2. Η αντιγραφή του DNA είναι μια πολύπλοκη διαδικασία στην οποία εμπλέκονται πολλά ένζυμα με εξειδικευμένη λειτουργία. Παρακάτω δίνεται η αλληλουχία της μιας αλυσίδας ενός τμήματος DNA, η οποία αντιγράφεται ασυνεχώς και εντοπίζεται μέσα σε μια διχάλα αντιγραφής. Στο τμήμα αυτό σχηματίζονται δύο πρωταρχικά τμήματα, που έχουν μήκος πέντε νουκλεοτιδίων το καθένα και ξεκινούν από τα νουκλεοτίδια που επισημαίνονται με έντονα γράμματα στην παρακάτω αλληλουχία, δηλαδή την αδενίνη (A) και τη κυτοσίνη (C), αντίστοιχα.



- α) Να γράψετε τη συμπληρωματική αλυσίδα DNA που θα σχηματιστεί μετά την ολοκλήρωση της αντιγραφής της παραπάνω αλυσίδας και την αντικατάσταση των πρωταρχικών τμημάτων .
- β) Να εξηγήσετε σε ποια θέση, στην I ή στη II, βρίσκεται η θέση έναρξης της αντιγραφής .
- γ) Να γράψετε τα πρωταρχικά τμήματα (με τις κατευθύνσεις τους) που θα σχηματιστούν και να ονομάσετε το ένζυμο που εμπλέκεται στο σχηματισμό τους .

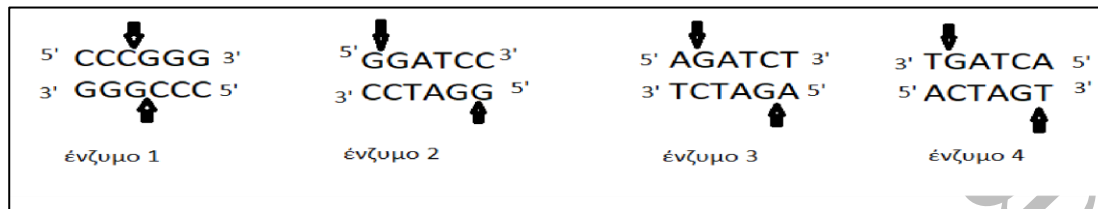
41. Θέμα_4_25386

- 4.1. Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζεται ένα πλασμίδιο, πάνω στο οποίο υποδεικνύεται η θηλιά της αντιγραφής από τη μοναδική θέση έναρξης της αντιγραφής που διαθέτει. Το έντονο βέλος αναπαριστά τη νεοσυντιθέμενη αλυσίδα που σχηματίζεται με συνεχή σύνθεση στη αντίστοιχη διχάλα. Επίσης, στο πλασμίδιο αυτό περιέχεται ένα γονίδιο του οποίου ο υποκινητής συμβολίζεται με Y.



- α) Να μεταφέρεται την εικόνα του πλασμιδίου στο τετράδιο σας και να συμπληρώσετε τη θηλιά της αντιγραφής με τμήματα DNA (τα τμήματα συμβολίζονται με βέλη) μέχρι να ολοκληρωθεί η λειτουργία της DNA πολυμεράσης σε όλο το πλασμίδιο. Να ονομάσετε το ένζυμο που θα ενώσει στη συνέχεια τα ασυνεχή τμήματα DNA που σχηματίστηκαν.
- β) Να εξηγήσετε ποια αλυσίδα (αλυσίδα 1 ή 2) είναι η κωδική και ποια αλυσίδα είναι η μεταγραφόμενη του σχεδιασμένου γονιδίου, αφού υποδείξετε τον προσανατολισμό των δύο αλυσίδων του.

4.2. Για την δημιουργία ανασυνδυασμένων πλασμιδίων χρησιμοποιούνται οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες, ειδικά ένζυμα που αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 ζευγών νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. Για τις ανάγκες ενός πειράματος απομονώθηκαν τέσσερις διαφορετικές περιοριστικές ενδονουκλεάσες (ένζυμα 1-4) που αναγνωρίζουν και κόβουν τις παρακάτω αλληλουχίες. Τα βέλη δείχνουν το σημείο που κόβει κάθε φορά η περιοριστική ενδονουκλεάση.



- α) Να εξηγήσετε ποιες από τις παραπάνω αλληλουχίες δημιουργούν μονόκλωνα συμπληρωματικά άκρα στα κομμένα άκρα όταν κοπούν από τη συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση που τις αναγνωρίζει. Να γράψετε τον προσανατολισμό των πολυνουκλεοτιδικών αλυσίδων στα κομμένα άκρα που δημιουργούνται, όταν οι παραπάνω αλληλουχίες κοπούν από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που δημιουργούν μονόκλωνα άκρα.
- β) Για τον ανασυνδυασμό ενός πλασμιδίου, κόβουμε με την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση, τόσο το επιθυμητό τμήμα, όσο και το πλασμίδιο, αλλά μπορούμε να κόψουμε και με δύο διαφορετικές περιοριστικές ενδονουκλεάσες υπό κατάλληλη προϋπόθεση. Να εξηγήσετε αν μπορούμε να δημιουργήσουμε ανασυνδυασμένα πλασμίδια, χρησιμοποιώντας δύο διαφορετικά από τα παραπάνω ένζυμα.

42. Θέμα_4_25387

4.1. Αν θέλουμε να κλωνοποιήσουμε μόνο τα γονίδια που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα, τότε κατασκευάζουμε τις cDNA βιβλιοθήκες. Για την κατασκευή μιας cDNA βιβλιοθήκης απομονώθηκε ένα μόριο από τα παρακάτω τρία στην εικόνα 1 και στη συνέχεια δημιουργήθηκαν με τη βοήθεια ενζύμων και κατάλληλων συνθηκών τα άλλα δύο:

Μόριο 1

5' ACCA ATG GAT CCG GGA TCA TGA AACCA 3'
 3' TGGT TAC CTA GGC CCT AGT ACT TTGGT 5'

Μόριο 2

5' ACCA AUG GAU CCG GGA UCA UGA AACCA 3'
 3' TGGT TAC CTA GGC CCT AGT ACT TTGGT 5'

Μόριο 3

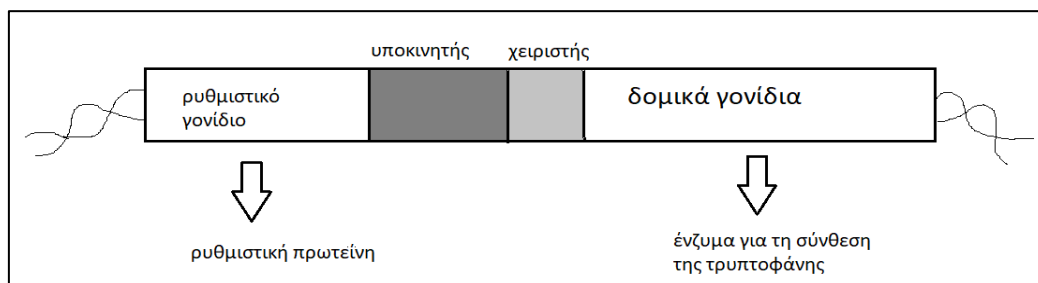
5' ACCA AUG GAU CCG GGA UCA UGA AACCA 3'

εικόνα 1

- α) Να εξηγήσετε ποιο μόριο από τα τρία που απεικονίζονται είναι εκείνο που απομονώθηκε και στη συνέχεια να εξηγήσετε τη διαδικασία και να ονομάσετε τα ένζυμα που χρησιμοποιήθηκαν για τον σχηματισμό των άλλων δύο.

β) Να εξηγήσετε γιατί τα μόρια που απομονώνονται για την κατασκευή μιας cDNA βιβλιοθήκης δεν περιέχουν εσόνια.

4.2. Το οπερόνιο της τρυπτοφάνης (αμινοξύ), όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα, είναι ένα οπερόνιο με αντίστοιχη δομή με τη δομή του οπερονίου της λακτόζης, όμως έχει ως στόχο τη ρύθμιση της σύνθεσης της τρυπτοφάνης, όταν το συγκεκριμένο αμινοξύ απουσιάζει από το θρεπτικό υλικό των βακτηρίων.



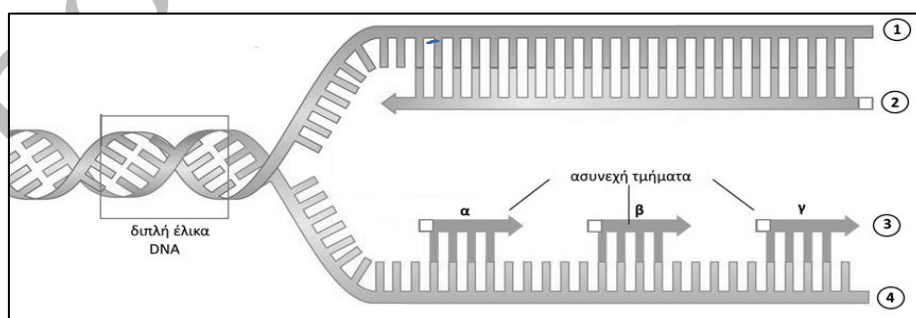
α) Να γράψετε τον ορισμό του οπερονίου και να περιγράψετε τα τμήματα από τα οποία αποτελείται το οπερόνιο της λακτόζης.

β) Στο οπερόνιο της τρυπτοφάνης η ίδια η τρυπτοφάνη, όταν υπάρχει στο θρεπτικό υλικό του βακτηρίου, συνδέεται με μία ρυθμιστική πρωτεΐνη και της επιτρέπει να συνδεθεί στο χειριστή για να καταστείλει το οπερόνιο. Να συγκρίνετε αυτό το μηχανισμό καταστολής με εκείνο του οπερονίου της λακτόζης.

43. Θέμα_4_25392

4.1. Η αντιγραφή του DNA, όπως προτάθηκε από τους Watson και Crick το 1953, και αποδείχτηκε πειραματικά το 1958, γίνεται με τον ημισυντηρητικό μηχανισμό. Κατά τη διάρκεια της διαδικασίας της αντιγραφής σε μία διχάλα αντιγραφής, η σύνθεση του DNA είναι συνεχής στη μια αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη, όπως φαίνεται στην παρακάτω εικόνα)

α) Να εξηγήσετε γιατί σε κάθε θηλιά αντιγραφής η μία αλυσίδα αντιγράφεται τόσο με συνεχή όσο και με ασυνεχή τρόπο.



β) Να αντιστοιχίσετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, στις θέσεις 1, 2, 3 και 4 της παραπάνω εικόνας τα 5' και 3' άκρα των πολυνουκλεοτιδικών αλυσίδων και να εξηγήσετε ποιο από τα ασυνεχή τμήματα α, β ή γ συντέθηκε πρώτο.

4.2. Η περιοριστική ενδονουκλεάση *EcoRI*, είναι το πρώτο ένζυμο περιορισμού που απομονώθηκε και χρησιμοποιείται ευρέως στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA. Έκτοτε έχουν ανακαλυφθεί

περισσότερα από 3.000 ένζυμα περιορισμού, από τα οποία γύρω στα 800 διατίθενται για εμπορική χρήση.

- α) Να αναφέρετε το βακτήριο από το οποίο έχει απομονωθεί η περιοριστική ενδονουκλεάση *EcoRI* και να γράψετε την αλληλουχία DNA που αναγνωρίζει, υποδεικνύοντας παράλληλα τις θέσεις στις οποίες την κόβει.
- β) Από ανθρώπινο κύτταρο στο τέλος της μεσόφασης απομονώνεται ολικό πυρηνικό γενετικό υλικό. Αν υποθέσουμε πως σε όλα τα μόρια πυρηνικού DNA που απομονώθηκαν από το κύτταρο, η *EcoRI* αναγνωρίζει και κόβει συνολικά 1.000 θέσεις να υπολογίσετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, τα τμήματα που θα προκύψουν μετά τη δράση της *EcoRI*.

44. Θέμα_4_27377

4.1. Το παρακάτω τμήμα DNA περιλαμβάνει την αλληλουχία του υποκινητή ενός γονιδίου το οποίο εκφράζεται σε μυϊκά κύτταρα ποντικού. Η αλληλουχία του υποκινητή είναι η 5' TATTACG 3' και η συμπληρωματική της. Το τμήμα DNA πρόκειται να κοπεί από την περιοριστική ενδονουκλεάση *HindIII*, προκειμένου να κλωνοποιηθεί σε μία βιβλιοθήκη. Η συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση αναγνωρίζει παλίνδρομη αλληλουχία δίκλωνου DNA μήκους 6 ζευγών βάσεων, στην οποία διασπά το φωσφοδιεστερικό δεσμό των νουκλεοτιδίων με βάσεις A και A (Παλίνδρομη ονομάζεται μία αλληλουχία βάσεων η οποία στην συμπληρωματική αλυσίδα δίκλωνου DNA έχει την πανομοιότυπή της, όταν διαβάζεται με τον ίδιο προσανατολισμό π.χ. 5' → 3').

T	T	C	G	A	A	G	A	T	A	A	T	G	C	T	T	C	G	A	A
A	A	G	C	T	T	C	T	A	T	T	A	C	G	A	A	G	C	T	T

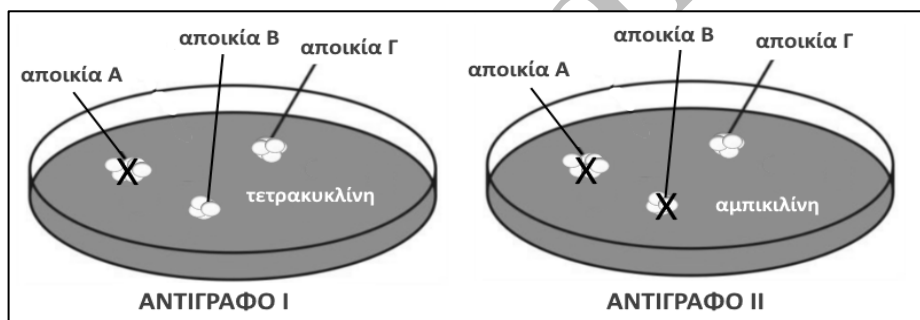
- α) Να γράψετε τη δίκλωνη αλληλουχία DNA που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση *HindIII*, με τον προσανατολισμό της και να υποδείξετε με αστερίσκο τη θέση των φωσφοδιεστερικών δεσμών που διασπά κατά τη δράση της.
- β) Να εξηγήσετε ποιο είδος βιβλιοθήκης (γονιδιωματική ή cDNA) κατασκεύασαν οι επιστήμονες για να κλωνοποιήσουν τον υποκινητή και να γράψετε μία πιθανή αλληλουχία RNA μήκους 10 βάσεων που μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως ανιχνευτής από τους ερευνητές προκειμένου να απομονωθεί ο κλώνος βακτηρίων που την περιέχει.

4.2. Το γονιδίωμα των σωματικών κυττάρων του γορίλα (είδος *Gorilla gorilla*), ο οποίος είναι το μεγαλύτερο από όλα τα πρωτεύοντα που ζουν σήμερα, κατανέμεται σε 48 χρωμοσώματα, ενώ ο καθορισμός του φύλου γίνεται όπως και στον άνθρωπο.

- α) Να υπολογίσετε τον αριθμό μορίων DNA και τον αριθμό των βραχιόνων των συνολικών χρωμοσωμάτων που θα υπάρχουν στον καρυότυπο του γορίλα, αιτιολογώντας την απάντησή σας.
- β) Να προσδιορίσετε τον αριθμό και το είδος των χρωμοσωμάτων, καθώς και το συνολικό αριθμό μορίων DNA, που θα υπάρχουν σε ένα από τα θυγατρικά κύτταρα της 1ης μειωτικής διαίρεσης ενός άωρου γεννητικού κυττάρου αρσενικού γορίλα, καθώς και σε έναν από τους γαμέτες που θα προκύψουν στο τέλος της 2ης μειωτικής διαίρεσης.

45. Θέμα_4_28536

4.1. Για την κλωνοποίηση ενός γονιδίου ποντικού, ερευνητές χρησιμοποίησαν την περιοριστική ενδονουκλεάση E1, με την οποία απομόνωσαν με κατάλληλες τεχνικές, μόνο το γονίδιο από το γονιδίωμα του ποντικού (σε πολλά αντίγραφα). Ως φορέα κλωνοποίησης χρησιμοποίησαν ένα πλασμίδιο, το οποίο φέρει γονίδια ανθεκτικότητας σε δύο αντιβιοτικά, την αμικιλίνη και την τετρακυκλίνη, ενώ η αλληλουχία αναγνώρισης της ενδονουκλεάσης E1 βρίσκεται μόνο μία φορά μέσα στο γονίδιο της αμικιλίνης. Ως ξενιστές οι ερευνητές χρησιμοποίησαν βακτήρια χωρίς δικά τους πλασμίδια) Μετά τη διαδικασία μετασχηματισμού των βακτηρίων - ξενιστών με τα πλασμίδια, για πειραματικούς σκοπούς, ακολούθησε καλλιέργειά τους σε στερεό θρεπτικό υλικό χωρίς παρουσία αντιβιοτικού, οπότε προέκυψαν τρεις αποικίες βακτηρίων εκείνες των Α, Β και Γ. Οι ερευνητές δημιούργησαν δύο αντίγραφα καλλιεργειών μεταφέροντας τα βακτήρια που αναπτύχθηκαν (στην αρχική καλλιέργεια) σε δύο νέα θρεπτικά υλικά, σε καθένα από τα οποία είχε προστεθεί κατάλληλο αντιβιοτικό, όπως φαίνεται στην εικόνα) Στο αντίγραφο I, που περιείχε το αντιβιοτικό τετρακυκλίνη, τα βακτήρια Α δεν ανέπτυξαν αποικία, ενώ στο αντίγραφο II, που περιείχε το αντιβιοτικό αμικιλίνη, αναπτύχθηκε μόνο η αποικία Γ.



α) Να αναφέρετε το λόγο για τον οποίο οι ερευνητές χρησιμοποίησαν την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση, την E1, τόσο για να κόψουν το γονιδίωμα του ποντικού, όσο και για να κόψουν το κάθε πλασμίδιο – φορέα κλωνοποίησης και να αναφέρετε το ένζυμο που χρειάστηκε να χρησιμοποιήσουν προκειμένου να δημιουργηθούν τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια.

β) Να εξηγήσετε ποια από τις αποικίες Β ή Γ αποτελείται από μετασχηματισμένα βακτήρια με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο και γιατί το βακτήριο Α δεν σχημάτισε αποικία σε κανένα από τα αντίγραφα των καλλιεργειών.

4.2. Τμήμα της κωδικής αλυσίδας ενός βακτηριακού γονιδίου, που περιλαμβάνει τα 6 τελευταία κωδικόνια μεταξύ των οποίων περιλαμβάνεται και το κωδικόνιο για την αλανίνη, έχει την παρακάτω αλληλουχία:



α) Να γράψετε τα 6 κωδικόνια που περιλαμβάνονται στην παραπάνω αλληλουχία της κωδικής αλυσίδας του βακτηριακού γονιδίου .

β) Όταν σπάζει ο δεσμός που συνδέει την αλανίνη με το tRNA που τη μετέφερε, να εξηγήσετε με ποιο αμινοξύ συνδέεται η αλανίνη (μονάδα 1) και μέσω ποιων χημικών ομάδων του κάθε αμινοξέος γίνεται η σύνδεσή τους.

γ) Κατά τη διαδικασία της μετάφρασης του βακτηριακού γονιδίου, να εξηγήσετε ποιο είναι το αντικωδικόνιο του tRNA που θα προσδεθεί στο ριβόσωμα, όταν το tRNA που μεταφέρει την αλανίνη εγκαταλείψει το ριβόσωμα.

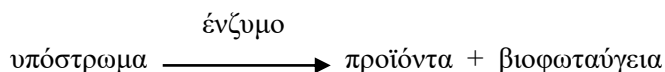
		Δεύτερο γράμμα				
		U	C	A	G	
Πρώτο γράμμα	U	UUU } φαινυλαλανίνη UUC } (phe) UUA } λευκίνη UUG } (leu)	UCU } UCC } σερίνη (ser) UCA } UCG }	UAU } τυροσίνη UAC } (tyr) UAA } λήξη UAG } λήξη	UGU } κυστεΐνη UGC } (cys) UGA } λήξη UGG } τρυπτοφάνη (trp)	U C A G
	C	CUU } CUC } λευκίνη (leu) CUA } CUG }	CCU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

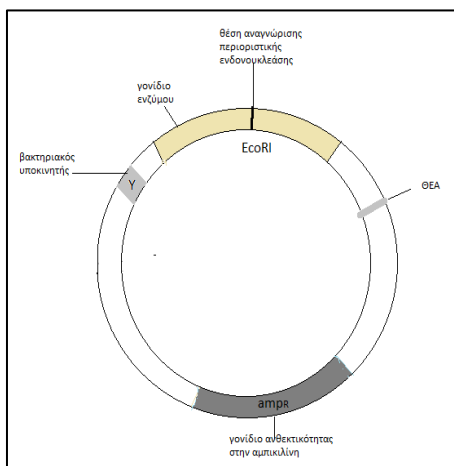
46. Θέμα_4_29326

4.1. Από έναν ιστό αγνώστου προελεύσεως μελετήθηκε, μετά από κατάλληλη κατεργασία, ο καρυότυπος των κυττάρων του και παρατηρήθηκαν 46 χρωμοσώματα, αριθμός αντίστοιχος με εκείνο που διαθέτουν τα φυσιολογικά σωματικά κύτταρα του ανθρώπου.

- α) Να γράψετε τις παρατηρήσεις που θα κάνετε κατά τη μελέτη του καρυότυπου, προκειμένου να διαπιστώσετε αν το κύτταρο του μελετούμενου ιστού ανήκει όντως σε φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο ή σε κύτταρο άλλου είδους.
- β) Για να επιβεβαιωθεί το συμπέρασμα που προέκυψε από τη μελέτη του καρυότυπου, δηλαδή αν το παραπάνω κύτταρο ανήκει στον άνθρωπο, απομονώθηκε, επιπλέον, το πυρηνικό DNA του κυττάρου και έγιναν κάποιοι υπολογισμοί. Να γράψετε τους υπολογισμούς που έγιναν για τον σκοπό αυτό.
- γ) Να εξηγήσετε αν το πλήθος των χρωμοσωμάτων σε έναν καρυότυπο σχετίζεται με την εξελικτική ανωτερότητα του είδους του οργανισμού από το οποίο προέρχεται.

4.2. Για την κατασκευή μιας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης χρησιμοποιήθηκε το παρακάτω πλασμίδιο, στο οποίο υπάρχουν οι εξής αλληλουχίες: μοναδικό γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμικιλίνη, βακτηριακός υποκινητής μπροστά από γονίδιο ενός ενζύμου, με το οποίο τα θαλάσσια βακτήρια *Vibrio fischeri*, όταν βρεθούν σε κατάλληλο υπόστρωμα, παράγουν βιοφωταύγεια και τέλος, θέση έναρξης της αντιγραφής. Η μοναδική θέση αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης EcoRI βρίσκεται μέσα στο γονίδιο του ενζύμου. Στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας για την ανάπτυξη της βιβλιοθήκης υπάρχουν όλα τα απαραίτητα θρεπτικά συστατικά για την ανάπτυξη των βακτηριακών κλώνων, το κατάλληλο υπόστρωμα για τη δράση του εν λόγω ενζύμου, καθώς και το αντιβιοτικό αμικιλίνη.





- α) Να εξηγήσετε ποια κατηγορία βακτηρίων θα επιβιώσει στο παραπάνω θρεπτικό υλικό, τα μετασχηματισμένα ή τα μη μετασχηματισμένα με το παραπάνω πλασμίδιο, καθώς και με ποιο ένζυμο θα πρέπει να κοπεί το γονιδίωμα του δότη που θα κλωνοποιηθεί με τη βιβλιοθήκη.
- β) Να περιγράψετε ποιες αποικίες μετασχηματισμένων βακτηρίων μπορούν να παράγουν βιοφωτάγεια στην παραπάνω βιβλιοθήκη και να αιτιολογήσετε γιατί όταν άλλαξε το pH στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας δεν παρατηρήθηκε καμία αποικία που να παράγει βιοφωτάγεια.

47. Θέμα_4_33510

- 4.1. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, τα περισσότερα γονίδια είναι ασυνεχή (διακεκομμένα), δηλαδή περιλαμβάνουν ενδιάμεσες αλληλουχίες, τα εσώνια, που αφαιρούνται μέσω της διαδικασίας της ωρίμανσης των πρόδρομων mRNA μορίων που παράγουν. Επιπλέον, στα πλαίσια της ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης, μια πρωτεΐνη, για να γίνει βιολογικά λειτουργική, μπορεί να υποστεί τροποποιήσεις μετά τη διαδικασία της μετάφρασης. Παρακάτω, δίνεται τμήμα ενός μορίου DNA ευκαρυωτικού κυττάρου που περιέχει ένα ασυνεχές μικρό γονίδιο, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του πεπτιδίου:

H_2N - φαινυλαλανίνη - βαλίνη - προλίνη - τρυπτοφάνη - μεθειονίνη - $COOH$

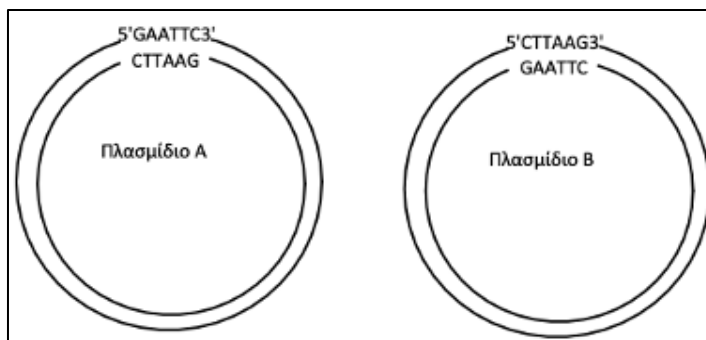
...AACGATATGTTTCCCGGGGAGGTTCCATGGATGTAAGACTGA...αλυσίδα I

...TTGCTATACAAAGGGCCCCTCCAAGGTACCTACATTTCTGACT...αλυσίδα II

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων από το γενετικό κώδικα:
Φαινυλαλανίνη: 5'-UUU-3', **Βαλίνη:** 5'-GUU-3', **Προλίνη:** 5'-CCC-3', 5'-CCA-3', 5'-CCG-3', 5'-CCT-3', **Τρυπτοφάνη:** 5'-UGG-3'.

- α) Να σημειώσετε τα 5' και 3' άκρα του δίκλωνου μορίου DNA, υποδηλώνοντας ποια αλυσίδα είναι η κωδική και ποια η μη κωδική, με δεδομένο ότι το τελικό πεπτίδιο έχει υποστεί τροποποίηση με αφαίρεση ενός αμινοξέος. Να γράψετε το πρόδρομο mRNA του γονιδίου. Να μην αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.
- β) Να γράψετε το ώριμο mRNA και το αρχικό προϊόν της μετάφρασης του mRNA, αναφέροντας τις επιμέρους μοριακές διαδικασίες με τις οποίες προέκυψαν τα μόρια αυτά. Να αναφέρετε σε ποιες περιοχές του κυττάρου πραγματοποιούνται οι προαναφερόμενες διαδικασίες γονιδιακής έκφρασης.

4.2. Θέλουμε να δημιουργήσουμε, χρησιμοποιώντας κατάλληλη περιοριστική ενδονουκλεάση και τη DNA δεσμάση, ένα ανασυνδυασμένο πλασμίδιο που να περιέχει ένα ευκαρυωτικό γονίδιο υπεύθυνο για τη σύνθεση ενός ολιγοπεπτιδίου, και στη συνέχεια να μετασχηματίσουμε βακτήρια με το ανασυνδυασμένο DNA, με σκοπό τη μελέτη και την έκφραση του ευκαρυωτικού γονιδίου. Δίνονται παρακάτω δύο πλασμίδια, το Α και το Β) Το κάθε πλασμίδιο διαθέτει από ένα γονίδιο ανθεκτικότητας σε ένα αντιβιοτικό και έχει το κατάλληλο μέγεθος για την είσοδό του σε ένα βακτήριο-ξενιστή. Στο σχήμα επισημαίνονται οι αλληλουχίες αναγνώρισης από περιοριστικές ενδονουκλεάσες, οι οποίες δεν επηρεάζουν το γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό ή τη θέση έναρξης της αντιγραφής των πλασμιδίων.



- α) Να εξηγήσετε ποιο ή ποια από τα δύο πλασμίδια, πιστεύετε ότι είναι το κατάλληλο για τον ανασυνδυασμό, αναφέροντας παράλληλα και τις προϋποθέσεις που πρέπει να πληροί το πλασμίδιο, προκειμένου, επιπλέον, να μπορεί να εκφραστεί το γονίδιο μετά τον μετασχηματισμό βακτηρίων με αυτό.
- β) Αν το κατάλληλο πλασμίδιο διαθέτει όλα όσα απαιτούνται για την έκφραση του ευκαρυωτικού γονιδίου στα μετασχηματισμένα βακτήρια, και με δεδομένο ότι το συγκεκριμένο γονίδιο κωδικοποιεί για μία πεπτιδική αλυσίδα, να εξηγήσετε αν τα μετασχηματισμένα βακτήρια θα παράξουν το ίδιο πεπτίδιο με αυτό που θα παραγόταν στο ευκαρυωτικό κύτταρο.

48. Θέμα_2_25390

2.1. Η εμφάνιση ενός ατόμου δεν αποκαλύπτει πάντοτε τα αλληλόμορφα του. Στην περίπτωση του μοσχομπίζελου, στο ψηλό φυτό μπορεί να αντιστοιχούν δύο γονότυποι.

- α) Να δώσετε τον ορισμό του γονότυπου και να εξηγήσετε τι προκύπτει από την έκφραση του γονότυπου.
- β) Να ονομάσετε τη διασταύρωση με την οποία μπορούμε να εξακριβώσουμε τον γονότυπο ενός ψηλού φυτού και να περιγράψετε τη διαδικασία που πρέπει να ακολουθήσουμε.

2.2. Το 1953, οι Watson και Crick παρουσίασαν το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA βασισμένο στις παρατηρήσεις της Ρόζαλιντ Φράνκλιν, σύμφωνα με το οποίο το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες.

- α) Να αναφέρετε ποιος είναι ο προσανατολισμός της κάθε πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας και να περιγράψετε πως τοποθετούνται οι δύο αυτές αλυσίδες η μία σε σχέση με την άλλη στο δίκλωνο μόριο (δευτεροταγής δομή).
- β) Να εξηγήσετε με πόσα νουκλεοτίδια μπορεί να συνδεθεί ένα τυχαίο νουκλεοτίδιο στο δίκλωνο μόριο του DNA και να ονομάσετε τα είδη των δεσμών που σχηματίζει με αυτά.

49. Θέμα_2_25398

2.1. Από τότε που ανακαλύφθηκε το μιτοχονδριακό DNA στον άνθρωπο, ολοένα και περισσότερα ερευνητικά προγράμματα αναλαμβάνουν την αλληλουχισή του προκειμένου να ταυτοποιήσουν γονίδια, που εμπλέκονται σε μηχανισμούς γήρανσης αλλά και σε εκφυλιστικές ασθένειες του ανθρώπου, όπως η μυϊκή καχεξία. Παράλληλα στον κλάδο της Βιολογίας Φυτών παρόμοιες μελέτες θα μπορούσαν να αφορούν στον τρόπο κληρονομής των γονιδίων που βρίσκονται στους χλωροπλάστες των φυτικών κυττάρων.

α) Να αναλύσετε τα κοινά σημεία που έχει το DNA των μιτοχονδρίων με αυτό των χλωροπλαστών και να αναφέρετε μία διαφορά ανάμεσα στο DNA των χλωροπλαστών και των μιτοχονδρίων .

β) Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονομής των μιτοχονδριακών γονιδίων και να αναφέρετε αν ισχύουν οι νόμοι του Μέντελ για τα γονίδια αυτά.

2.2. Η μελέτη του φαινομένου της κυτταρικής διαίρεσης και η διάκριση των επιμέρους κατηγοριών της έλυσε το μυστήριο της προέλευσης των πολυκύτταρων οργανισμών από το ένα και μοναδικό ζυγωτό, το πρώτο κύτταρο του νέου οργανισμού και εξήγησε στην πορεία πολλά άλλα βιολογικά φαινόμενα.

α) Να εξηγήσετε ποια βιολογικά φαινόμενα και ανάγκες των ζωντανών οργανισμών εξυπηρετεί ο τύπος της κυτταρικής διαίρεσης που αποκαλείται «μίτωση».

β) Να ονομάσετε τους παράγοντες, από τους οποίους εξαρτάται η διάρκεια του κυτταρικού κύκλου σε ένα κύτταρο και να αναφέρετε μια περίπτωση κυττάρων του ανθρώπου, που η διάρκεια του κυτταρικού τους κύκλου είναι πολύ μεγάλη καθώς δεν διαιρούνται ή διαιρούνται σπάνια.

50. Θέμα_2_25588

2.1. Το πρώτο βήμα για την έκφραση της πληροφορίας που υπάρχει στο DNA είναι η μεταφορά της στο RNA με τη διαδικασία της μεταγραφής. Το RNA μεταφέρει με τη σειρά του, μέσω της διαδικασίας της μετάφρασης, την πληροφορία στις πρωτεΐνες που είναι υπεύθυνες για τη δομή και λειτουργία των κυττάρων και κατ' επέκταση και των οργανισμών. Η μετάφραση του mRNA, δηλαδή η αντιστοίχιση των κωδικονίων σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πολυπεπτιδική αλυσίδα, πραγματοποιείται στα ριβοσώματα με τη βοήθεια των tRNA μορίων και τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ενέργειας.

α) Να αναφέρετε τις ειδικές περιοχές των tRNA οι οποίες προσδένονται με άλλα μόρια που συμμετέχουν στην διαδικασία της μετάφρασης. Να γράψετε δύο κωδικόνια για τα οποία δεν υπάρχουν tRNA που να τους αντιστοιχούν.

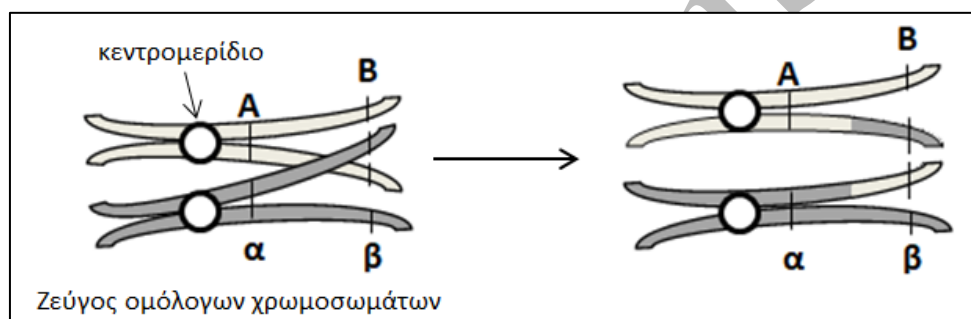
β) Να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους τα ευκαρυωτικά κύτταρα μπορούν και ρυθμίζουν την γονιδιακή έκφραση στο επίπεδο της μετάφρασης . Ακόμη και όταν γίνει η πρωτεϊνοσύνθεση και παραχθεί η κατάλληλη πρωτεΐνη το ευκαρυωτικό κύτταρο διαθέτει μηχανισμούς με τους οποίους μπορεί να την τροποποιήσει, για να γίνει βιολογικά λειτουργική. Να περιγράψετε με ποιο τρόπο μπορούν να τροποποιηθούν οι πρωτεΐνες μετά τη σύνθεσή τους.

2.2. Ο Γκρέγκορ Γιόχαν Μέντελ (Gregor Mendel) ήταν Αυστριακός μοναχός, γνωστός για τις μελέτες που πραγματοποίησε σχετικά με τους μηχανισμούς της κληρονομικότητας χαρακτηριστικών στα φυτά. Σήμερα θεωρείται ο πατέρας της γενετικής.

- α) Να ονομάσετε το φυτό που διάλεξε για τα πειράματά του και να αναφέρετε δύο βασικά πλεονεκτήματα του φυτού που βοήθησαν τον Mendel στην έρευνά του.
- β) Να αναφέρετε έναν λόγο της επιτυχίας των πειραμάτων του Mendel και να γράψετε τι ορίζει ο πρώτος νόμος της κληρονομικότητας που διατύπωσε, ως συνέπεια των διασταυρώσεων μονοϋβριδισμού που πραγματοποίησε.

51. Θέμα_4_25396

- 4.1. Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζονται δύο φαινόμενα που παρατηρούνται μεταξύ των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια της πρόφασης στη πρώτη μειωτική διαίρεση και συμβάλλουν στη γενετική ποικιλότητα των οργανισμών που αναπαράγονται αμφιγονικά. Με βάση το σχήμα, τα αλληλόμορφα γονίδια A και a εδράζονται στο ίδιο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων με τα αλληλόμορφα γονίδια B και β, έχοντας ορισμένη απόσταση μεταξύ τους.



- α) Να ονομάσετε και να περιγράψετε τα φαινόμενα που απεικονίζονται στο παραπάνω σχήμα.
- β) Στη μύγα δροσόφιλα, έχει βρεθεί ότι το παραπάνω φαινόμενο συμβαίνει μόνο στα θηλυκά και όχι στα αρσενικά άτομα. Να γραφούν οι γαμέτες των αρσενικών και θηλυκών ατόμων δροσόφιλας με γονότυπο AaBβ που θα σχηματιστούν μετά την ολοκλήρωση της διαδικασίας της μείωσης, λαμβάνοντας υπόψη τη διάταξη των γονιδίων του σχήματος.
- 4.2. Για τη κατασκευή μιας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης, ένας φοιτητής βιολογίας απομόνωσε πυρηνικό DNA από επιθηλιακά κύτταρα ανθρώπου που βρίσκονταν στην αρχή της μεσόφασης. Ως φορέα κλωνοποίησης, επέλεξε ένα πλασμίδιο που έφερε (μεταξύ άλλων) ένα γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη και το γονίδιο LacZ. Το γονίδιο LacZ κωδικοποιεί τη β-γαλακτοσιδάση, ένα ένζυμο που φυσιολογικά υδρολύει το σάκχαρο λακτόζη. Το ένζυμο αυτό έχει, επίσης, τη δυνατότητα να υδρολύει ένα συνθετικό μόριο που μοιάζει με τη λακτόζη, την ουσία X-gal, παράγοντας κατά τη διάσπαση ένα προϊόν μπλε χρώματος. Στη συνέχεια, ο φοιτητής έκοψε τα πλασμίδια και το DNA του ανθρώπου χρησιμοποιώντας τη περιοριστική ενδονουκλεάση II και τα ανέμειξε μεταξύ τους. Τα πλασμίδια που χρησιμοποίησε περιείχαν μία μόνο θέση αναγνώρισης από τη περιοριστική ενδονουκλεάση II μέσα στο γονίδιο LacZ.
- α) Εάν από τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης στο πυρηνικό DNA ενός επιθηλιακού κυττάρου ανθρώπου προκύπτουν 5.000 θραύσματα DNA, να βρείτε τον ελάχιστο αριθμό πλασμιδίων που θα χρειαστεί ο φοιτητής για τη κατασκευή ανασυνδυασμένων μορίων DNA, χωρίς την περαιτέρω τροποποίηση των θραυσμάτων.

- β) Ο φοιτητής διέθετε βακτήρια, τα οποία δεν μπορούσαν να υδρολύσουν τη λακτόζη ή την X-gal, λόγω μιας μετάλλαξης που έφεραν στο γονίδιο LacZ στο κύριο μόριο DNA τους, και επίσης, δεν περιείχαν πλασμίδια) Μετά τον μετασχηματισμό τους, ο φοιτητής ανέπτυξε τα βακτήρια σε θρεπτικό υλικό στο οποίο είχε προσθέσει στρεπτομυκίνη και την ουσία X-gal. Μετά από 48 ώρες, παρατήρησε την ανάπτυξη αποικιών με μπλε και με άσπρο χρώμα) Να εξηγήσετε σε ποιού χρώματος αποικίες υπήρχαν βακτήρια που είχαν προσλάβει ανασυνδυασμένα μόρια DNA.
- γ) Αν στο θρεπτικό υλικό ο φοιτητής δεν προσέθετε αντιβιοτικό, να εξηγήσετε τι άλλου είδους αποικίες θα αναπτύσσονταν και τι χρώμα θα είχαν αυτές.

52. Θέμα_4_25408

4.1. Ο όρος «γονίδιο» αναφέρεται συχνά σε επιστημονικές και όχι μόνο συζητήσεις για να δηλώσει τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται και εκφράζεται ένα χαρακτηριστικό ή μια ιδιότητα των ζωντανών οργανισμών. Ωστόσο, αλλιώς διατυπώνουν τον ορισμό του γονιδίου οι μοριακοί βιολόγοι και αλλιώς οι γενετιστές.

- α) Να ορίσετε το «γονίδιο» με βάση τη Μεντελική και με βάση τη μεταγενέστερη μοριακή προσέγγιση.
- β) Να εξηγήσετε ποιες βασικές διαδικασίες περιλαμβάνει η έκφραση ενός γονιδίου με βάση το κεντρικό δόγμα της μοριακής βιολογίας και να αναλύσετε πως τροποποιείται το δόγμα αυτό στην περίπτωση των γονιδίων των ιών που έχουν RNA για γενετικό υλικό.

4.2. Σε ένα εργαστήριο κυτταρογενετικής, φοιτητές παρατηρούν στο οπτικό μικροσκόπιο παρασκευάσματα κυττάρων που διαιρούνται. Ένας φοιτητής ισχυρίζεται ότι παρατηρεί κύτταρα στο στάδιο της 1ης μειωτικής διαίρεσης και συγκεκριμένα λίγο πριν την φάση της ανάφασης. Απευθύνεται στον βοηθό του εργαστηρίου προκειμένου να επιβεβαιώσει τη διαπίστωση του. Ο βοηθός όμως ισχυρίζεται πως τα παρατηρούμενα κύτταρα βρίσκονται σε μίτωση.

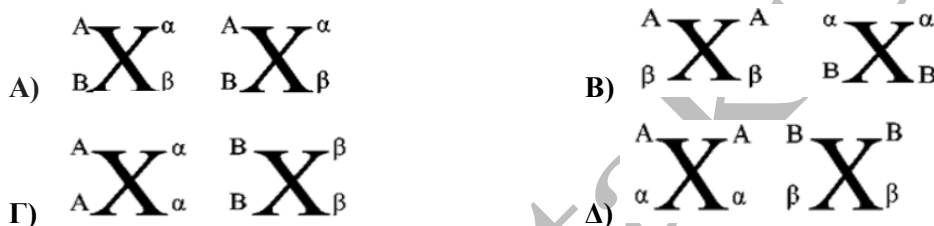
- α) Να περιγράψετε την πειραματική διαδικασία την οποία ακολουθούμε προκειμένου να φτιάξουμε παρασκευάσματα από διαιρούμενα κύτταρα με σκοπό να μελετήσουμε τα χρωμοσώματά τους, αναφέροντας ενδεικτικά δύο χημικές ουσίες που θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν στο πειραματικό πρωτόκολλο.
- β) Να περιγράψετε τι μπορεί να παρατήρησε ο φοιτητής στο παρασκεύασμα και τον έκανε να πιστεύει ότι παρατηρεί μειωτική διαίρεση στο συγκεκριμένο στάδιο. Να εξηγήσετε τί πιστεύετε ότι ήταν εκείνο που παρατήρησε ο βοηθός και απέρριψε την υπόθεσή του.

53. Θέμα_4_25416

4.1. Η γενετική πληροφορία είναι η καθορισμένη σειρά των βάσεων, όπως η πληροφορία μιας γραπτής φράσης είναι η σειρά των γραμμάτων που την αποτελούν. Η πληροφορία υπάρχει σε τμήματα του DNA με συγκεκριμένη ακολουθία, τα γονίδια. Η διατήρηση και η μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας από κύτταρο σε κύτταρο και από οργανισμό σε οργανισμό εξασφαλίζονται με την αντιγραφή του DNA, ενώ η έκφραση των γενετικών πληροφοριών επιτυγχάνεται με τον έλεγχο της σύνθεσης των πρωτεϊνών.

- α) Να αναφέρετε τις πορείες που αποτελούν τη γονιδιακή έκφραση στα ευκαρυωτικά κύτταρα . Να γράψετε ονομαστικά τα ένζυμα που τοποθετούν ριβονουκλεοτίδια κατά τα στάδια της αντιγραφής και της μεταγραφής του DNA και να εξηγήσετε τον τρόπο δράσης τους.
- β) Έστω μία χημική ένωση X, που χρησιμοποιείται ως αντιβιοτικό και η οποία αποτελεί ένα νουκλεοτίδιο που περιέχει την αζωτούχο βάση θυμίνη, με τη διαφορά ότι στο 3' άνθρακα δε διαθέτει ελεύθερη υδροξυλομάδα) Η ένωση αυτή μπορεί να διαπερνά την πλασματική μεμβράνη των μικροοργανισμών, εναντίον των οποίων χρησιμοποιείται ως αντιβιοτικό, αλλά όχι των ανθρώπινων κυττάρων. Να εξηγήσετε ποιο μηχανισμό των μικροοργανισμών πιστεύετε ότι παρεμποδίζει η ένωση X ώστε να διακόπτει την εξάπλωσή τους.

4.2. Στα σχήματα που ακολουθούν απεικονίζονται ένα ζεύγος ομολόγων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων. Ο γονότυπος του ατόμου είναι AaBb. Δίνεται ότι οι διαφορετικές γενετικές θέσεις των γονιδίων (A,a και B,b) βρίσκονται πάνω στο ίδιο χρωμόσωμα).



- α) Να εξηγήσετε (χωρίς να ληφθεί υπόψη πιθανός επιχιασμός) ποιο ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων αναπαριστά σωστά τον τρόπο με τον οποίο τα γονίδια βρίσκονται πάνω στα χρωμοσώματα.
- β) Να αναφέρετε ποιο είναι το λάθος στα άλλα ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.
- γ) Να αιτιολογήσετε ποιους διαφορετικούς γαμέτες μπορεί να δώσει αυτό το άτομο.

54. Θέμα_4_25423

4.1. Σε πέντε διαφορετικά είδη φυτών έγινε διασταύρωση ενός αμιγούς ατόμου του είδους με λευκό και ενός αμιγούς ατόμου του ίδιου είδους με κόκκινο άνθος (το χρώμα του άνθους ελέγχεται από αυτοσωμικό ζεύγος αλληλομόρφων). Προέκυψαν τα παρακάτω αποτελέσματα όσον αφορά στη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων:

Είδος 1: 100% λευκό χρώμα

Είδος 2: 100% κόκκινο χρώμα

Είδος 3 : 100% ροζ χρώμα

Είδος 4: 100% ασπροκόκκινο χρώμα

α) Να εξηγήσετε τον τρόπο που κληρονομείται το χρώμα σε κάθε είδος.

β) Να γίνουν οι αντίστοιχες διασταυρώσεις.

4.2. Η καναμυκίνη είναι ένα αντιβιοτικό που επιτρέπει την πρόσδεση οποιουδήποτε tRNA, κατά παράβαση της συμπληρωματικότητας κωδικονίου-αντικωδικονίου, στη δεύτερη θέση του ριβοσώματος, εμποδίζοντας την παραγωγή των πρωτεϊνών των μικροοργανισμών και αναστέλλοντας τον πολλαπλασιασμό τους.

α) Να περιγράψετε τη δομή του ριβοσώματος αναλύοντας ποιες θέσεις πρόσδεσης διαθέτει και να ονομάσετε τα μακρομόρια που το αποτελούν.

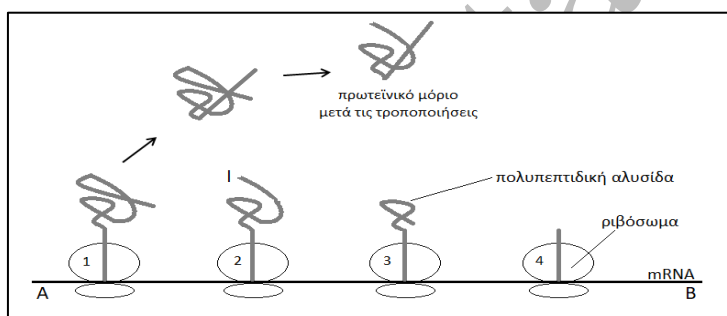
- β) Να περιγράψετε το στάδιο της μετάφρασης στο οποίο παρεμβαίνει η καναμυκίνη και να εξηγήσετε την πιθανή συνέπεια της παρέμβασης αυτής.

55. Θέμα_4_27844

4.1. Ένας θηλυκός σκύλος με τραχύ τρίχωμα διασταυρώθηκε με έναν αρσενικό σκύλο που είχε μαλακό τρίχωμα και οι απόγονοι που απέκτησαν έφεραν όλοι τραχύ τρίχωμα) Όταν οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενιάς διασταυρώθηκαν μεταξύ τους, προέκυψαν 19 άτομα με τραχύ τρίχωμα και 6 με μαλακό τρίχωμα, ανεξαρτήτως φύλου.

- α) Να εξηγήσετε πώς κληρονομείται η υφή του τριχώματος στους σκύλους και να παραστήσετε τις διασταυρώσεις.
 β) Να εξηγήσετε πώς θα μπορούσαμε να εντοπίσουμε ανάμεσα στους απογόνους της τελευταίας γενιάς τα άτομα εκείνα που είναι ομόζυγα για το επικρατές αλληλόμορφο.

4.2. Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται ένα μόριο mRNA, στο οποίο έχουν ταυτόχρονα συνδεθεί κατά μήκος του τέσσερα ριβοσώματα και το μεταφράζουν. Στη συνέχεια, τα πρωτεϊνικά μόρια που παράγονται υφίσταται τροποποιήσεις για να γίνουν βιολογικά λειτουργικά.



- α) Να εξηγήσετε ποιο από τα τέσσερα ριβοσώματα του διαγράμματος συνδέθηκε χρονικά πρώτο στο mRNA για να ξεκινήσει τη μετάφρασή του και να σημειώσετε την κατεύθυνση του mRNA (σημειώνοντας τη σωστή ένδειξη στα άκρα A και B), αιτιολογώντας την απάντησή σας.
 β) Να εξηγήσετε αν αυτό το στιγμότυπο πολυσώματος προέρχεται από ένα προκαρυωτικό ή ένα ευκαρυωτικό κύτταρο, αν γνωρίζετε επιπλέον ότι η διαδικασία μεταγραφής αυτού του mRNA είχε ολοκληρωθεί πριν ξεκινήσει η μετάφρασή του .
 γ) Να αναφέρετε αν στο σημείο I της πολυπεπτιδικής αλυσίδας υπάρχει το αμινικό ή το καρβοξυλικό άκρο. Να δώσετε ένα παράδειγμα τροποποίησης που μπορεί να υποστούν τα πρωτεϊνικά μόρια μετά τη σύνθεσή τους.

56. Θέμα_4_27845

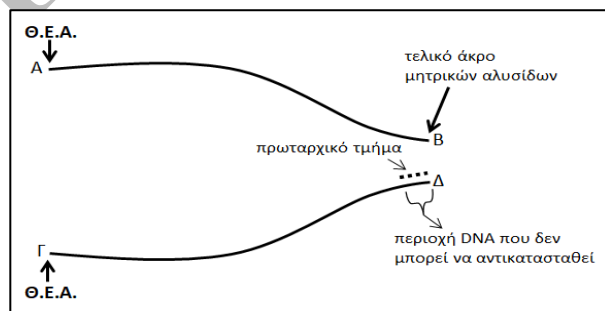
4.1. Στους ανθρώπους, το χρώμα των ματιών σχετίζεται με τη ποσότητα της χρωστικής μελανίνης που συσσωρεύεται στην ίριδα και ελέγχεται με πολύπλοκο τρόπο από πολλά γονίδια) Ένα από αυτά τα γονίδια, που εδράζεται στο χρωμόσωμα 15, ελέγχει τη παραγωγή της πρωτεΐνης P που παίζει σημαντικό ρόλο στην ποσότητα και την ποιότητα της μελανίνης που συσσωρεύεται στην ίριδα) Μεγάλες ποσότητες της πρωτεΐνης P συνήθως οδηγούν σε συσσώρευση της μελανίνης και το άτομο

εμφανίζει καφέ χρωματισμό ματιών. Άτομα, όμως, που φέρουν δύο υπολειπόμενα μεταλλαγμένα γονίδια από τα οποία παράγονται πολύ μικρές ποσότητες της πρωτεΐνης αυτής, εμφανίζουν ελάχιστη ποσότητα μελανίνης στην ίριδα και έχουν γαλανό χρώμα ματιών. Ένας άνδρας με κανονική όραση και καστανό χρώμα ματιών παντρεύεται μια γυναίκα με κανονική όραση και καστανό χρώμα ματιών και αποκτούν αγόρι που έχει μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα και γαλανά μάτια)

- α) Αν για απλούστευση θεωρήσουμε ότι το χρώμα των ματιών ελέγχεται αποκλειστικά από το γονίδιο που παράγει τη πρωτεΐνη P, να γράψετε τους γονότυπους των γονέων και του παιδιού, αιτιολογώντας την απάντησή σας.
- β) Να πραγματοποιήσετε την παραπάνω διασταύρωση και να βρείτε ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να είναι αγόρι με μερική αχρωματοψία και γαλανά μάτια.

4.2. Στα περισσότερα ευκαρυωτικά κύτταρα, τα χρωμοσώματα του πυρήνα δεν φέρουν στα άκρα τους γονίδια ή αλληλουχίες ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης, αλλά μικρές αλληλουχίες (π.χ. TTAGGG) που επαναλαμβάνονται εκατοντάδες ή χιλιάδες φορές, γνωστές ως τελομερή. Τα τελομερή λειτουργούν ως ένα «κάλυμμα» που προστατεύει τις εσωτερικές περιοχές (και τα γονίδια) των χρωμοσωμάτων, καθώς μετά από κάθε κύκλο αντιγραφής παρατηρείται μια μικρή βράχυνση των άκρων των χρωμοσωμάτων επειδή δεν μπορούν να αντικατασταθούν τα ακριανά πρωταρχικά τμήματα των ασυνεχών τμημάτων. Έτσι, παράγονται μόρια DNA με ανομοιόμορφα άκρα και μικρότερο μήκος. Ορισμένοι ερευνητές θεωρούν ότι η βράχυνση των τελομερών συνδέεται με τη γήρανση ορισμένων ιστών.

- α) Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται η διχάλα αντιγραφής του ακραίου τμήματος ενός γραμμικού μορίου DNA, στο οποίο σημειώνεται η θέση έναρξης της αντιγραφής (Θ.Ε.Α.), τα τελικά άκρα των μητρικών αλυσίδων DNA, καθώς και η θέση του τελευταίου πρωταρχικού τμήματος που σχηματίζεται κατά την διαδικασία αυτή. Να τοποθετήσετε στις θέσεις Α, Β, Γ και Δ τις κατευθύνσεις των μητρικών αλυσίδων, αιτιολογώντας την απάντησή σας.



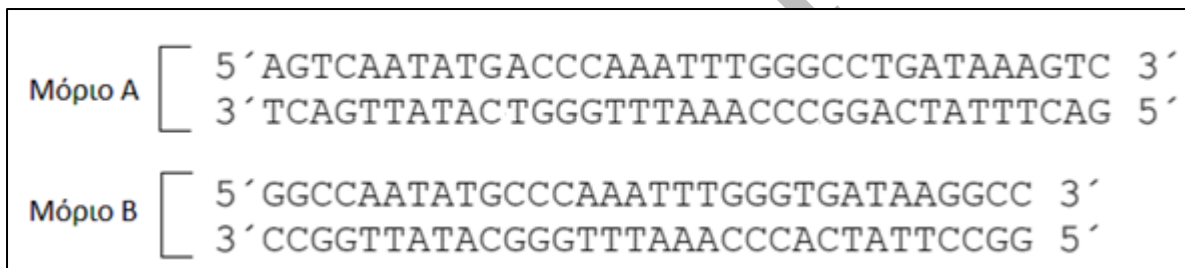
- β) Να σχεδιάσετε μέσα στη διχάλα αντιγραφής τα τμήματα DNA (με τη κατεύθυνσή τους) που θα συντεθούν κατά τη διαδικασία της αντιγραφής, δείχνοντας με διακεκομμένη γραμμή τη θέση των πρωταρχικών τμημάτων, αν γνωρίζετε ότι δημιουργούνται συνολικά τέσσερα πρωταρχικά τμήματα.
- γ) Να εξηγήσετε γιατί το πρωταρχικό τμήμα που εντοπίζεται στη περιοχή που υποδεικνύεται στο σχήμα δεν μπορεί να αντικατασταθεί και να αντιγραφεί με αποτέλεσμα το ένα από τα δύο θυγατρικά μόρια που θα σχηματιστούν να φέρει ανομοιόμορφα άκρα.

57. Θέμα_4_28509

4.1. Οι διπλοειδείς οργανισμοί έχουν δύο αντίγραφα από κάθε γονίδιο που αντιστοιχεί σε μία γενετική θέση (ένα μητρικής και ένα πατρικής προέλευσης) στα σωματικά τους κύτταρα. Ένας διπλοειδής οργανισμός φέρει στα κύτταρα του 4 ζεύγη ανεξάρτητων γονιδίων (δηλαδή γονιδίων που εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων) και έχει γονότυπο ΑΑββΓΓΔδ.

- α)** Να εξηγήσετε αν ο οργανισμός αυτός χαρακτηρίζεται ως αμιγής και να ορίσετε τα επικρατή αλληλόμορφα γονίδια.
- β)** Να αναφέρετε πόσα είδη γαμετών μπορεί να σχηματίσει ο οργανισμός αυτός και σε ποια αναλογία. Να αιτιολογήσετε, περιγράφοντας τη σύσταση αυτών των γαμετών ως προς τα προαναφερόμενα αλληλόμορφα.

4.2. Οι ιοί περιέχουν ένα μόνο είδος νουκλεϊκού οξέος, το οποίο μπορεί να είναι DNA ή RNA. Το DNA των ιών μπορεί να είναι μονόκλωνο ή δίκλωνο, γραμμικό ή κυκλικό. Τα παρακάτω δίκλιωνα τμήματα DNA Α και Β απομονώθηκαν από ένα στέλεχος ιού και αντιστοιχούν σε μικρά συνεχή γονίδια που κωδικοποιούν σημαντικά πεπτίδια του καψιδίου του ιού.



Μια περιοριστική ενδονουκλεάση, που απομονώθηκε από βακτήριο, αναγνωρίζει την παρακάτω δίκλιωνα αλληλουχία 4 ζευγών νουκλεοτιδίων, την οποία κόβει μεταξύ των δύο διαδοχικών νουκλεοτιδίων με βάση G:



- α)** Ποιο από τα παραπάνω γονίδια θεωρείτε ότι μπορεί να περιλαμβάνεται αυτούσιο σε γονιδιωματική βιβλιοθήκη του ιού αυτού που κατασκευάστηκε με τη χρήση της παραπάνω περιοριστικής ενδονουκλεάσης; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας υποδεικνύοντας την κωδική αλυσίδα κάθε γονιδίου.
- β)** Να υπολογίσετε τον αριθμό των δεσμών υδρογόνου που διασπώνται σε κάθε θέση αναγνώρισης από την περιοριστική ενδονουκλεάση.
- γ)** Το/τα τμήματα DNA που προέκυψαν μετά τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης ενσωματώνεται σε πλασμίδιο ώστε να κλωνοποιηθεί. Να γράψετε το ή τα τμήμα/τα DNA με τα μονόκλιωνα άκρα του/τους, μετά την δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης, καθώς και τα συμπληρωματικά άκρα του πλασμιδίου μετά την δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης, ώστε το γονίδιο του ιού να μπορεί να το ανασυνδυάσει.

58. Θέμα_4_28579

4.1. Το *Thermus aquaticus* είναι ένα θερμοφίλο βακτήριο που αναπτύσσεται κοντά σε θερμοπηγές, όπου η θερμοκρασία είναι πολύ υψηλή, γύρω στους 60 - 70° C, αλλά μπορεί να αντέξει και σε θερμοκρασίες της τάξης των 80° C. Από το βακτήριο αυτό απομονώνεται μια ειδική θερμοανθεκτική DNA πολυμεράση, που είναι γνωστή ως Taq DNA πολυμεράση. Το ένζυμο αυτό διατηρεί τη λειτουργικότητά του ακόμα και σε θερμοκρασίες που φτάνουν τους 95°C.

- α) Να ονομάσετε δύο βασικά ένζυμα που καταλύουν *in vivo* τη δημιουργία φωσφοδιεστερικού δεσμού μεταξύ δεοξυριβονουκλεοτιδίων κατά την αντιγραφή του DNA και να εξηγήσετε αν τα ένζυμα αυτά διαθέτουν την ικανότητα να καταλύουν και άλλο είδος αντίδρασης εκτός της αναφερόμενης.
- β) Με δεδομένο ότι η τεχνική της αλυσιδωτής αντίδρασης της πολυμεράσης (PCR) στηρίζεται σε επαναλαμβανόμενους κύκλους *in vitro* αποδιάταξης, υβριδοποίησης και επιμήκυνσης του DNA, οι οποίες απαιτούν υψηλές θερμοκρασίες (περίπου 95° C, 45 – 60 ° C και 70° C, αντίστοιχα), να εξηγήσετε για ποιο λόγο πιστεύετε ότι για την *in vitro* αντιγραφή τμημάτων DNA που πραγματοποιείται με την τεχνική της PCR, χρειάζεται να χρησιμοποιήσουμε το ένζυμο Taq πολυμεράση, που απομονώνεται από τα θερμοφιλά αυτά βακτήρια.

4.2. Τα γενεαλογικά δέντρα αποτελούν διαγραμματικές απεικονίσεις των μελών μιας οικογένειας για αρκετές γενιές και μας βοηθούν, όχι μόνο να καταλάβουμε το παρελθόν, αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον. Μια γυναίκα που πάσχει από μία κληρονομική ασθένεια, αποκτά με άνδρα που δεν εμφανίζει αυτή την ασθένεια, ένα κορίτσι και ένα αγόρι. Φαινοτυπικά όμοιο με την μητέρα είναι μόνο το αγόρι, το οποίο αποκτά μετά από το γάμο του με γυναίκα που εκδηλώνει την ίδια ασθένεια, ένα κορίτσι που είναι υγιές.

- α) Να κατασκευάσετε το γενεαλογικό δέντρο των μελών της οικογένειας.
- β) Να εξηγήσετε ποια από τις ακόλουθες ασθένειες θα μπορούσε να αφορά αυτό το φαινοτυπικό γνώρισμα: αλφισμό, μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα (δαλτωνισμός) ή οικογενή υπερχοληστερολαιμία.
- γ) Να γράψετε τους γονότυπους όλων των ατόμων της οικογένειας.

59. Θέμα_4_29325

4.1. Στην εικόνα που ακολουθεί απεικονίζονται τα κύτταρα Α, Β, Γ, Δ που απομονώθηκαν από τέσσερις διαφορετικούς διπλοειδείς οργανισμούς, αντίστοιχα) Τα κύτταρα βρίσκονται σε διαφορετικά στάδια της κυτταρικής τους διαίρεσης. Τα κύτταρα Α και Δ πραγματοποιούν μείωση και τα κύτταρα Β και Γ μίτωση. Τα χρωμοσώματα που εμφανίζουν το ίδιο μέγεθος, αποτελούν ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

- α) Να ονομάσετε τα στάδια της κυτταρικής διαίρεσης των παραπάνω κυττάρων και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
- β) Να υπολογίσετε τον αριθμό των μορίων του πυρηνικού DNA που θα περιέχουν οι φυσιολογικοί γαμέτες που θα προκύψουν από τα κύτταρα που διαιρούνται μειωτικά και να αναφέρετε με ποια μορφή θα βρίσκονται τα μόρια αυτά.

4.2. Οι Calico θηλυκές γάτες εμφανίζουν ένα ιδιαίτερο μωσαϊκό χρωματισμό με πορτοκαλί χρώμα και μαύρες περιοχές (μπαλώματα), ένα φαινότυπο που δεν εμφανίζεται ποτέ σε φυσιολογικούς αρσενικούς γάτους. Αντίθετα, γάτες με μόνο πορτοκαλί ή μαύρο χρωματισμό εμφανίζονται τόσο στα αρσενικά όσο και στα θηλυκά άτομα) Το χρώμα του τριχώματος στις γάτες, για λόγους απλούστευσης, εξετάζεται ως μονογονιδιακός χαρακτήρας.

- α) Να εξηγήσετε αν τα αλληλόμορφα που καθορίζουν το χρώμα του τριχώματος στις γάτες είναι αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα.
- β) Σε μια διασταύρωση γατών προέκυψαν Calico θηλυκές γάτες. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων και μια πιθανή διασταύρωση που οδήγησε στις γάτες με το φαινότυπο αυτό.

60. Θέμα_4_31676

4.1. Η *Drosophila melanogaster*, γνωστή και ως μύγα του ξυδιού, είναι ένα έντομο που συνήθως τρέφεται με φρούτα που σαπίζουν. Οι μύγες αυτές φέρουν πτέρυγες που μπορεί να έχουν σχήμα στρογγυλό, δρεπανοειδές ή ωοειδές. Έστω ότι σε τρεις διαφορετικές διασταυρώσεις αμιγών στελεχών είχαμε τα ακόλουθα αποτελέσματα:

	Φαινότυποι Γονέων		Φαινότυποι Απογόνων	
	Θηλυκό	Αρσενικό	Θηλυκά	Αρσενικά
1	δρεπανοειδές	στρογγυλό	δρεπανοειδές	δρεπανοειδές
2	στρογγυλό	δρεπανοειδές	δρεπανοειδές	στρογγυλό
3	ωοειδές	δρεπανοειδές	ωοειδές	ωοειδές

- α) Να διερευνήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το σχήμα των πτερύγων στη μύγα *Drosophila melanogaster*.
- β) Να παραστήσετε τις παραπάνω διασταυρώσεις, εάν γνωρίζετε ότι τα θηλυκά άτομα έχουν δύο X φυλετικά χρωμοσώματα και τα αρσενικά ένα X και ένα Y.

4.2. Μια πολυπεπτιδική αλυσίδα αποτελείται από 147 αμινοξέα και παράγεται από ένα γονίδιο που έχει πέντε εξόνια) Παρακάτω δίνεται τμήμα της αλληλουχίας του δεύτερου εξωνίου του γονιδίου από το οποίο κωδικοποιούνται οκτώ από τα αμινοξέα της αλυσίδας αυτής και κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI.

I ...TGGAATTCCTCATAGTTAACTGGTTA...II

Θέση
Υποκινητή

III ...ACCTTAAGGAGAATCAATTGACCAAT...IV

- α) Να βρείτε πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί θα σπάσουν και πόσοι θα σχηματιστούν κατά τη διαδικασία ωρίμανσης του mRNA που παράγεται από το γονίδιο αυτό και να ονομάσετε τα ένζυμα τα οποία συμμετέχουν στη διαδικασία αυτή.
- β) Να τοποθετήσετε στις θέσεις I έως IV, τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων DNA που σας δίνονται, αιτιολογώντας την απάντησή σας.
- γ) Να γράψετε τα κωδικόνια του mRNA που κωδικοποιούν τα οκτώ αμινοξέα με βάση το εξόνιο που δίνεται και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

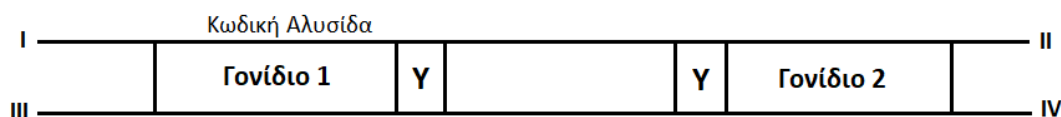
61. Θέμα_4_31681

4.1. Η έλλειψη κεράτων στα βοοειδή οφείλεται στο επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο P, ενώ τα ομόζυγα άτομα για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο p έχουν κέρατα. Ένας ταύρος χωρίς κέρατα, διασταυρώθηκε διαδοχικά με αγελάδες, την A που είχε κέρατα και τη B που δεν είχε κέρατα.

α) Αν και στις δύο διασταυρώσεις προέκυψε από ένας απόγονος με κέρατα, να βρείτε τους γονοτύπους του ταύρου και των αγελάδων A και B.

β) Να βρείτε την πιθανότητα να προκύψει αρσενικός απόγονος χωρίς κέρατα από τη διασταύρωση της αγελάδας B με τον ταύρο και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Να μη γραφούν οι νόμοι του Μέντελ.

4.2. Στο παρακάτω τμήμα DNA εντοπίζονται δύο ασυνεχή γονίδια, που το καθένα φέρει το δικό του υποκινητή και κωδικοποιούν τη σύνθεση δύο διαφορετικών πρωτεϊνών. Σε ένα δεδομένο χρονικό διάστημα, βρέθηκε ότι είχαν παραχθεί πολύ περισσότερα μόρια πρωτεΐνης 1 (που κωδικοποιείται από το γονίδιο 1) σε σχέση με την πρωτεΐνη 2 (που κωδικοποιείται από το γονίδιο 2) στο κυτταρόπλασμα ενός κυττάρου, παρόλο που το κάθε γονίδιο μεταγράφηκε πολλές φορές και ο ρυθμός μεταγραφής των δύο γονιδίων ήταν ο ίδιος.



α) Αν γνωρίζετε ότι η πάνω αλυσίδα στο γονίδιο 1 είναι η κωδική, να τοποθετήσετε τα 5' και 3' άκρα στις θέσεις I, II, III και IV του τμήματος αυτού και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Να εξηγήσετε ποια αλυσίδα είναι η μη κωδική στο γονίδιο 2.

β) Να εξηγήσετε ποιοι μηχανισμοί γονιδιακής ρύθμισης επέδρασαν, και με ποιον τρόπο, κατά την έκφραση των δύο γονιδίων, έτσι ώστε τελικά να έχουμε περισσότερα μόρια πρωτεΐνης 1 σε σχέση με την πρωτεΐνη 2.

62. Θέμα_4_33916

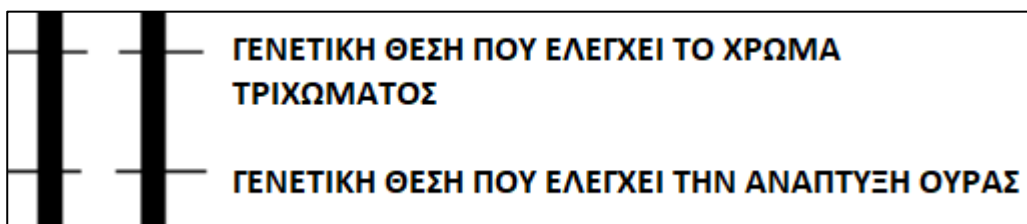
4.1. Για την περιγραφή του μήκους ενός νουκλεϊκού οξέος συχνά χρησιμοποιείται ο όρος «αριθμός βάσεων» ή «αριθμός ζευγών βάσεων», υποδηλώνοντας ουσιαστικά τον αριθμό των νουκλεοτιδίων ή των ζευγών νουκλεοτιδίων, αντίστοιχα, ενός νουκλεϊκού οξέος. Το μήκος ενός νουκλεϊκού οξέος μπορεί, όμως, να μετρηθεί και με πραγματικές μονάδες μήκους και συγκεκριμένα με τη μονάδα μέτρησης nm (νανόμετρα), την οποία χρησιμοποίησαν οι ερευνητές Wilkins και Franklin, όταν προσδιόρισαν το μήκος του φωσφοδιεστερικού δεσμού. Σε ένα τμήμα ενός δίκλωνου μορίου DNA, που έχει μήκος 3400 nm και περιέχει θυμίνη σε ποσοστό 40%, βρέθηκε ότι η πραγματική απόσταση μεταξύ δύο γειτονικών βάσεων στην ίδια αλυσίδα είναι ίση με 0,34 nm.

α) Να υπολογίσετε το συνολικό αριθμό νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται το παραπάνω τμήμα DNA.

β) Να υπολογίσετε τον αριθμό των επιμέρους αζωτούχων βάσεων, καθώς και τον αριθμό των φωσφοδιεστερικών δεσμών που υπάρχουν στο συγκεκριμένο δίκλωνο μόριο DNA.

4.2. Η μελέτη των μηχανισμών κληρονομής γονιδίων στα ποντίκια, δίνει στους ερευνητές, πληροφορίες που μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την καλύτερη κατανόηση της γενετικής βάσης ορισμένων

ασθενειών του ανθρώπου. Κατά την πραγματοποίηση ενός τέτοιου πειράματος, μελετήθηκε σε ποντικούς η κληρονομηση δύο γονιδίων που εδράζονται στο 4ο ζεύγος χρωμοσωμάτων, όπως φαίνεται παρακάτω:



Τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν το μαύρο χρώμα τριχώματος και τη φυσιολογική ανάπτυξη ουράς είναι επικρατή. Δύο ποντίκια, τα οποία διέφεραν μεταξύ τους τόσο φαινοτυπικά, όσο και γονοτυπικά ως προς τα δύο αυτά χαρακτηριστικά, διασταυρώθηκαν πολλές φορές και οι απόγονοι που προέκυψαν κατά τη πρώτη θυγατρική γενιά περιλαμβάνονται στον παρακάτω πίνακα:

	?	?
?	101 απόγονοι με μαύρο τρίχωμα και φυσιολογική ουρά	103 απόγονοι με λευκό τρίχωμα και φυσιολογική ουρά
?	99 απόγονοι με μαύρο τρίχωμα και ατροφική ουρά	104 απόγονοι με λευκό τρίχωμα και ατροφική ουρά

Να θεωρηθεί ότι δεν συμβαίνει επιχιασμός κατά τις μειώσεις.

- Να εξηγήσετε αν ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel για την παραπάνω διασταύρωση.
- Να διερευνήσετε ποιοι είναι οι γονότυποι και οι φαινότυποι των ατόμων της P γενιάς, πραγματοποιώντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

63. Θέμα_4_34286

4.1. Σε ένα ζευγάρι ο Γιώργος είναι φυσιολογικός, ενώ η Μαριέττα εμφανίζει κάποια κληρονομική πάθηση που αφορά στην δυσκολία αναγνώρισης ορισμένων αποχρώσεων του μωβ χρώματος. Το ζευγάρι αυτό αποκτά τρία παιδιά, από τα οποία τα δύο αγόρια δεν έχουν πρόβλημα να διακρίνουν τις αποχρώσεις του μωβ, ενώ η Ελένη, η μοναχοκόρη τους, έχει δυσκολία στην αναγνώριση αυτών των αποχρώσεων.

- Να απεικονίσετε το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας, προσθέτοντας σε αυτό και τα δίδυμα μονοζυγωτικά αγοράκια που προκύπτουν μετά τον γάμο της Ελένης με φυσιολογικό ως προς το γνώρισμα άντρα.
- Να διερευνήσετε αν είναι δυνατόν το κληρονομικό αυτό γνώρισμα να οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο.

4.2. Το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών. Το DNA είναι συνήθως δίκλωνο και το συναντάμε ως γραμμικό ή κυκλικό μόριο. Στα ευκαρυωτικά κύτταρα το γενετικό υλικό φυλάσσεται, κυρίως, μέσα στον πυρήνα του κυττάρου, ενώ στα προκαρυωτικά κύτταρα το κυρίως γενετικό υλικό είναι ένα δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA μήκους περίπου 1 mm και δεν περιβάλλεται από μεμβράνη.

- α) Να αναφέρετε σε ποιες περιοχές ενός ευκαρυωτικού κυττάρου εντοπίζονται γραμμικά και σε ποιες κυκλικά μόρια DNA. Να εξηγήσετε αν τα γραμμικά μόρια DNA βρίσκονται σε μία ή περισσότερες δόσεις.
- β) Τα προκαρυωτικά κύτταρα εκτός από το κύριο γενετικό υλικό διαθέτουν επιπλέον κυκλικά μόρια DNA με διάφορα μεγέθη, τα πλασμίδια. Αυτά διαθέτουν μοναδικά γονίδια και ιδιότητες. Ένα γονίδιο από τα προαναφερόμενα, το οποίο προσφέρει ανθεκτικότητα σε αντιβιοτικό στα βακτήρια ενός είδους, εντοπίστηκε στο κύριο μόριο DNA βακτηρίων συγγενικού είδους με το οποίο βρίσκονταν σε κοινό περιβάλλον ανάπτυξης. Να ονομάσετε τις βασικές ιδιότητες και τα γονίδια των πλασμιδίων που ευθύνονται για την παραπάνω παρατήρηση.

64. Θέμα_2_25389

2.1. Το κολλαγόνο είναι η πιο άφθονη δομική πρωτεΐνη των θηλαστικών και αποτελείται από τρεις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, οι οποίες περιελίσσονται δεξιόστροφα και σχηματίζουν μία άκαμπτη ράβδο.

- α) Να ονομάσετε το τελικό επίπεδο οργάνωσης του κολλαγόνου και να εξηγήσετε αν αυτό το επίπεδο οργάνωσης υπάρχει σε όλες τις πρωτεΐνες των οργανισμών.
- β) Η ζελατίνη είναι μια ινώδης πρωτεΐνη που εξάγεται από τη μετουσίωση του κολλαγόνου με ευρεία εφαρμογή σε πολλούς βιομηχανικούς τομείς. Να γράψετε υπό ποιες συνθήκες πραγματοποιείται η μετουσίωση και να εξηγήσετε το αποτέλεσμα αυτής στην πρωτεΐνη.

2.2. Μια από τις περιπτώσεις μεταλλάξεων που μπορεί να περάσει απαρατήρητη είναι η αμοιβαία μετατόπιση. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δε χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικά χαρακτηριστικά.

- α) Να δώσετε τον ορισμό της μετατόπισης, της αμοιβαίας μετατοπίσης και να εξηγήσετε γιατί αφού τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικά χαρακτηριστικά, είναι επικίνδυνες.
- β) Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως η μετατόπιση μπορεί να αποτελούν αιτία της υπερλειτουργίας πρωτο-ογκογονιδίων. Να αναφέρετε τη φυσιολογική λειτουργία των πρωτο-ογκογονιδίων στα κύτταρα και εξηγήσετε τις συνέπειες της υπερλειτουργίας τους.

65. Θέμα_2_25534

2.1. Η μελέτη της κληρονομικότητας από την εποχή του Mendel έως σήμερα, αποδεικνύει ότι οι ιδέες του Mendel ήταν ρηξικέλευθες και καινοτόμες όχι μόνο για την εποχή του, αλλά και για τη σημερινή εποχή. Έτσι, η ορολογία που χρησιμοποίησε χρησιμοποιείται σχεδόν αναλλοίωτη ως σήμερα με μικρές προσθήκες. Παράλληλα, η ακρίβεια των πειραμάτων του και οι τεχνικές μελέτης της κληρονομικότητας στο μωσχομίτζελο αποτελούν παραδείγματα επιστημονικής αρτιότητας και εφαρμογής της επιστημονικής μεθοδολογίας.

- α) Να δώσετε τον ορισμό για την έννοια «αμιγή» στελέχη, όπως αυτή χρησιμοποιήθηκε από τον Mendel και να την αντιπαραβάλλετε με την έννοια «ομόζυγα» άτομα, όπως αυτή χρησιμοποιείται σήμερα.
- β) Να περιγράψετε τις έννοιες «αυτογονιμοποίηση» και «τεχνητή γονιμοποίηση» στο φυτό μωσχομίτζελο.

2.2. Η φαινυλκετονουρία και η β θαλασσαιμία αποτελούν δύο κληρονομικές παθήσεις που έχουν μελετηθεί διεξοδικά. Το γονίδιο PAH (χρωμόσωμα 12) κωδικοποιεί την παραγωγή ενός ενζύμου που ονομάζεται υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης. Αυτό το ένζυμο μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη. Γονιδιακές μεταλλάξεις στο PAH μειώνουν τη δραστηριότητα του παραγόμενου ενζύμου. Η β θαλασσαιμία προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο HBB στο χρωμόσωμα 11. Γονιδιακές μεταλλάξεις στο HBB έχουν ως συνέπεια τη μειωμένη παραγωγή (ή την αναστολή σύνθεσης) β-αλυσίδων της κύριας αιμοσφαιρίνης του ανθρώπου, HbA.

- α) Να αναφέρετε τον τύπο κληρονομικότητας των παραπάνω παθήσεων και να περιγράψετε τα συμπτώματά τους.
- β) Να περιγράψετε από έναν τρόπο αντιμετώπισης των παραπάνω παθήσεων.

66. Θέμα_2_28174

2.1. Ο Mendel αναφέρεται συχνά και ως “πατέρας της γενετικής” γιατί κατάφερε μέσα από μια σειρά επιτυχών πειραματικών διασταυρώσεων στο φυτό μωσχομπίτζελο να διατυπώσει τους δύο βασικούς νόμους που εξηγούν την κληρονόμηση των γενετικά καθοριζόμενων χαρακτηριστικών.

- α) Να εξηγήσετε τους παράγοντες που οδήγησαν τα πειράματα του Mendel σε επιτυχή συμπεράσματα, ώστε να διατυπωθούν οι δύο πασίγνωστοι νόμοι του Mendel.
- β) Να διατυπώσετε το δεύτερο νόμο του Mendel και να ονομάσετε το είδος των διασταυρώσεων που οδήγησαν σε αυτόν. Να αναφέρετε πόσους και ποιους χαρακτήρες του φυτού μελέτησε ο Mendel κατά την πειραματική διαδικασία, που οδήγησε στην διαπίστωση του δεύτερου νόμου του.

2.2. Μολονότι ορισμένες μεταλλάξεις οδηγούν σε παθολογικούς φαινότυπους και γενικότερα σε αποτελέσματα που δεν είναι ευνοϊκά για τον οργανισμό που τις φέρει, άλλες από αυτές δεν προκαλούν εμφανείς βλάβες στο άτομο που τις εμφανίζει ή ακόμη μπορεί και να του προσδίδουν πλεονέκτημα επιβίωσης. Γι' αυτό συχνά ακούμε να λέγεται πως οι μεταλλάξεις συμβάλλουν στην γενετική ποικιλότητα και καθοδηγούν την εξέλιξη των ειδών.

- α) Να αναφέρετε δύο περιπτώσεις, όπου οι μεταλλάξεις μπορεί να μην έχουν επιβλαβείς επιπτώσεις για το άτομο που τις φέρει, κατονομάζοντας τις συγκεκριμένες κατηγορίες μεταλλάξεων.
- β) Να αναφέρετε τις εργαστηριακές μεθόδους με τις οποίες μπορεί να γίνει διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας που οφείλεται σε μεταλλάξεις, όπως είναι για παράδειγμα η δρεπανοκυτταρική αναιμία. Να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους μπορεί να γίνει η δειγματοληψία για να εφαρμοστούν οι προαναφερόμενες μέθοδοι, στην περίπτωση που η διάγνωση γίνεται στα πλαίσια του προγεννητικού ελέγχου.

67. Θέμα_2_28317

2.1. Το 1956, οι Tjio και Levan προσδιόρισαν για πρώτη φορά τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου σε 46 χρησιμοποιώντας κύτταρα από πνεύμονες, μια ανακάλυψη που έθεσε τη βάση για την ανάπτυξη της κλινικής κυτταρογενετικής. Τρία χρόνια αργότερα, το 1959, ανακαλύφθηκαν οι πρώτοι ανώμαλοι καρυότυποι από τον Lejeune. Σήμερα, ο καρυότυπος αποτελεί ένα σημαντικό εργαλείο διάγνωσης, ιδιαίτερα στον τομέα του προγεννητικού ελέγχου.

- α) Να τοποθετήσετε στη σωστή σειρά τα παρακάτω στάδια κατασκευής ενός καρυότυπου:
- I) επώαση κυττάρων σε υποτονικό διάλυμα.
 - II) ταξινόμηση χρωμοσωμάτων σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος.
 - III) χρήση ουσιών που σταματούν τη κυτταρική διαίρεση στη μετάφαση.
 - IV) *in vitro* επαγωγή της διαίρεσης των κυττάρων με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση.
 - V) χρωματισμός των χρωμοσωμάτων με ειδικές χρωστικές ουσίες και παρατήρησή τους στο μικροσκόπιο.
 - VI) άπλωμα των χρωμοσωμάτων σε αντικειμενοφόρο πλάκα.
- β) Να επιλέξετε σε ποιες από τις παρακάτω γενετικές ασθένειες πραγματοποιείται η διάγνωσή τους με ανάλυση καρυότυπου κατά τον προγεννητικό έλεγχο: δρεπανοκυτταρική αναιμία, σύνδρομο Down, σύνδρομο cri-du-chat, σύνδρομο Turner, β-θαλασσαιμία και αλφισμός και να αιτιολογήσετε την επιλογή σας.

2.2. Το 1900, ο William Bateson, ένας από τους κύριους υποστηρικτές του Μενδελισμού, μετέφρασε την εργασία του Μέντελ από τα γερμανικά στα αγγλικά και τη δημοσίευσε στο περιοδικό της Βασιλικής Εταιρείας Κηπουρικής. Ήταν ο πρώτος που χρησιμοποίησε τον όρο γενετική και καθιέρωσε τους όρους ομόζυγος, ετερόζυγος και αλληλόμορφο.

- α) Να ορίσετε τις ακόλουθες έννοιες: αλληλόμορφα γονίδια, ομόζυγο και ετερόζυγο άτομο.
- β) Να εξηγήσετε αν, στον άνθρωπο, υπάρχει αρσενικό άτομο που να είναι ομόζυγο για την αιμορροφιλία Α.
- γ) Να εξηγήσετε γιατί η αιμορροφιλία Α εμφανίζεται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πιο σπάνια στα θηλυκά.

68. Θέμα_2_28514

2.1. Οι γνώσεις που έχουμε αποκτήσει σε μοριακό επίπεδο για διάφορες γενετικές ασθένειες μας έδωσε τη δυνατότητα να αναπτύξουμε μεθόδους, οι οποίες ανιχνεύουν εγκαίρως γενετικές διαταραχές σε μέλη μιας οικογένειας ή σε έναν πληθυσμό.

- α) Να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους είναι εφικτό να διαγνωστεί μια γενετική ασθένεια και να εξηγήσετε τι μπορεί να προσφέρει η έγκαιρη γενετική διάγνωση.
- β) Ο ειδικός επιστήμονας - γενετιστής, στον οποίο απευθύνονται πολλοί υποψήφιοι γονείς, πρέπει να συνεξετάσει ορισμένα απαραίτητα στοιχεία σχετικά με την ασθένεια που ελέγχεται, προκειμένου να καταλήξει σε γενετική συμβουλή. Να αναφέρετε τρία από αυτά τα απαραίτητα στοιχεία. Παρ' ότι 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. Να γράψετε τρεις από τις ομάδες αυτές ατόμων.

2.2. Στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών οργανισμών τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μια μεταβολική οδό, όπως η διάσπαση της λακτόζης ή η βιοσύνθεση διάφορων αμινοξέων, οργανώνονται σε οπερόνια, δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους.

- α) Να ονομάσετε τις αλληλουχίες DNA ή γονίδια που ρυθμίζουν την έκφραση των δομικών γονιδίων στο οπερόνιο της λακτόζης και να αναφέρετε τον τρόπο με τον οποίο συμμετέχουν στη ρύθμιση αυτή.

- β) Συμφωνείτε με την άποψη ότι στους προκαρυωτικούς οργανισμούς όλα τα γονίδια μεταγράφονται συνεχώς συνθέτοντας πρωτεΐνες που χρειάζονται για τις βασικές λειτουργίες του κυττάρου τους; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας εξηγώντας παράλληλα που αποσκοπεί η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στους προκαρυωτικούς οργανισμούς.

69. Θέμα_2_28580

2.1. Η πρωτεϊνοσύνθεση αποτελεί μια από τις σπουδαιότερες βιολογικές διεργασίες που γίνονται στα κύτταρα, κατά την οποία πραγματοποιείται η μετάβαση από τη γλώσσα των νουκλεοτιδίων, στην οποία είναι γραμμένη η γενετική πληροφορία, στην γλώσσα των αμινοξέων, από τα οποία φτιάχνεται η πρωτοταγής δομή μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

- α) Να αναφέρετε τις διαφορετικές περιοχές ενός ζωικού και ενός φυτικού κυττάρου στις οποίες γίνεται σύνθεση πρωτεϊνών.
- β) Να αναφέρετε τα είδη των μακρομορίων που συμμετέχουν στην κατασκευή των κυτταρικών δομών στις οποίες γίνεται η πρωτεϊνοσύνθεση. Να ονομάσετε ποιο από αυτά τα μακρομόρια παράγεται στον πυρήνα του ευκαρυωτικού κυττάρου.

2.2. Μεταξύ των χαρακτηριστικών που φέρουν τα ερυθρά αιμοσφαίρια του αίματος του ανθρώπου περιλαμβάνονται: η μικρή διάρκεια ζωής τους, η αδυναμία κυτταρικής τους διαίρεσης, ο μικρός αριθμός μεταβολικών διεργασιών και ταυτόχρονα η μεγάλη περιεκτικότητά τους σε μια αναγκαία, για την επιβίωση του ανθρώπου, πρωτεΐνη.

- α) Να εξηγήσετε πού πιστεύετε ότι οφείλονται τα προαναφερόμενα χαρακτηριστικά των ερυθρών αιμοσφαιρίων του ανθρώπου.
- β) Να ονομάσετε την πρωτεΐνη που αφθονεί στο κυτταρόπλασμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων των ενηλίκων, να αναφέρετε το βιολογικό της ρόλο και να περιγράψετε την τελική διαμόρφωση αυτής της πρωτεΐνης στο χώρο, όσον αφορά στους ενήλικες, εξηγώντας τον τρόπο με τον οποίο προκύπτει η διαμόρφωση αυτή.

70. Θέμα_2_28676

2.1. Μέσα από τις πειραματικές διασταυρώσεις του Mendel στο μωσχομπίζελο μελετήθηκε η κληρονομία των γενετικά καθοριζόμενων ιδιοτήτων που ελέγχονται από την έκφραση δύο αλληλόμορφων γονιδίων με σχέση επικρατούς- υπολειπόμενου. Στην περίπτωση ατόμων με επικρατή φαινότυπο, η έκφραση του επικρατούς γονιδίου καλύπτει ή/ και αναστέλλει αυτήν του υπολειπόμενου γονιδίου, με αποτέλεσμα ο υπολειπόμενος χαρακτήρας να μην εμφανίζεται στο φαινότυπο. Έτσι, δεν μπορούμε να γνωρίζουμε αν το άτομο είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο, εκτός και αν ακολουθήσουμε συγκεκριμένη διαδικασία διερεύνησης του γονότυπου. Από την άλλη μεριά, υπάρχουν κληρονομικές ιδιότητες που καθορίζονται από την ταυτόχρονη έκφραση των δύο αλληλομόρφων και την συνύπαρξη των εκφράσεων αυτών στο φαινότυπο του ατόμου. Στην δεύτερη αυτή περίπτωση τα ομόζυγα άτομα έχουν διαφορετικό φαινότυπο από τα ετερόζυγα, τα οποία εμφανίζουν είτε μωσαϊκούς είτε ενδιάμεσους φαινότυπους, ως αποτέλεσμα συν-έκφρασης των δύο αλληλομόρφων.

- α) Να περιγράψετε τη διαδικασία που πραγματοποίησε ο Mendel προκειμένου να διερευνήσει το γονότυπο

ενός ατόμου που εκδηλώνει τον επικρατή χαρακτήρα, αναφέροντας, παράλληλα, και το όνομα της διαδικασίας αυτής.

β) Να διακρίνετε τα γονίδια των οποίων η ταυτόχρονη παρουσία και έκφραση οδηγεί σε ενδιάμεσους φαινοτύπους στα ετερόζυγα άτομα, από εκείνα των οποίων η συνέκφραση έχει ως αποτέλεσμα μωσαϊκούς φαινοτύπους. Να αναφέρετε από ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα για κάθε περίπτωση.

2.2. Ένα νεαρό ζευγάρι με ιστορικό γενετικών ασθενειών στην οικογένεια προσπαθεί να αποκτήσει το πρώτο του παιδί. Μετά από μια σειρά αποβολών τελικά η γυναίκα διανύει τον 3ο μήνα της κύησής της. Ο γυναικολόγος τους ανακοινώνει πως θα ήταν καλό να προβούν σε προγεννητικό έλεγχο του εμβρύου, παρόλο που έχουν ήδη δεχθεί τη γενετική καθοδήγηση από τον ειδικό Γενετικό Σύμβουλο. Στο ζευγάρι προτείνεται η λήψη χοριακών λαχνών, αντί της αμνιοπαρακέντησης, προκειμένου να διενεργηθεί ο προγεννητικός έλεγχος.

α) Να εξηγήσετε γιατί η γενετική καθοδήγηση που ήδη έχει δεχθεί το ζευγάρι, δεν μπορεί να υποκαταστήσει τη διαδικασία του προγεννητικού ελέγχου.

β) Να περιγράψετε τη διαδικασία της λήψης χοριακών λαχνών και να εξηγήσετε το πλεονέκτημά της έναντι της αμνιοπαρακέντησης για την διενέργεια προγεννητικού ελέγχου. Να αναφέρετε τις εργαστηριακές μεθόδους που μπορούμε να εφαρμόσουμε στα κύτταρα των χοριακών λαχνών που λαμβάνονται κατά τη δειγματοληψία, προκειμένου να βγάλουμε συμπεράσματα αναφορικά με την υγεία του εμβρύου.

71. Θέμα_2_31683

2.1. Παρά τη γενικευμένη παρουσία του DNA στους σημερινούς οργανισμούς, εξελικτικά δεν φαίνεται να αποτέλεσε το πρώτο μόριο αποθήκευσης πληροφοριών. Σύμφωνα με την υπόθεση εξέλιξης της ζωής με βάση το RNA, το RNA θεωρείται ότι ήταν το πρώτο γενετικό υλικό, που εμφάνιζε ταυτόχρονα και καταλυτική δράση. Σήμερα, το RNA δεν είναι απλώς ένα ενδιάμεσο μόριο ανάμεσα στο DNA και τις πρωτεΐνες, αλλά ένα δυναμικό και λειτουργικά αυτόνομο πολυμερές που ρυθμίζει ένα εύρος κυτταρικών λειτουργιών.

α) Να ονομάσετε τα είδη RNA που γνωρίζετε ότι παράγονται με τη διαδικασία της μεταγραφής και να γράψετε σε ποιο/α είδος/η κυττάρου/ων εντοπίζονται φυσιολογικά το καθένα.

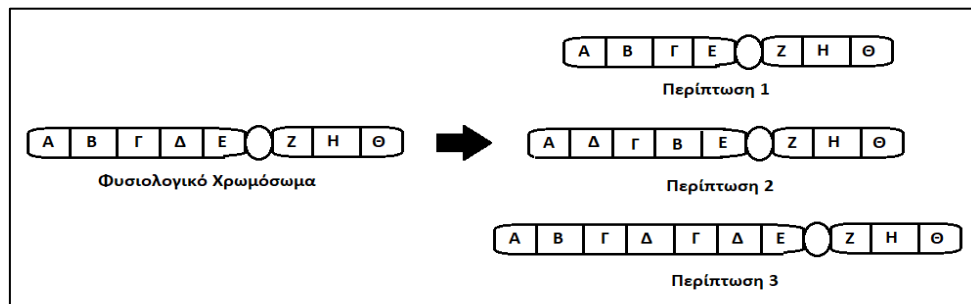
β) Να αναφέρετε, με βάση τα σημερινά δεδομένα, σε ποιες περιπτώσεις λειτουργεί το RNA ως γενετικό υλικό και να εξηγήσετε πώς το RNA μπορεί να μετατραπεί σε DNA.

2.2. Η αυτόματη αποβολή είναι η απώλεια της κύησης πριν την 24η εβδομάδα λόγω φυσικού ενδομήτριου θανάτου του εμβρύου. Το 10 - 15% των επιβεβαιωμένων κυήσεων οδηγείται σε αποβολή, συχνά λόγω της παρουσίας χρωμοσωμικών ή γονιδιακών μεταλλάξεων στο έμβρυο, λειτουργώντας έτσι, ως ένα είδος «προστατευτικού μηχανισμού», που αποτρέπει τη γέννηση παιδιού με τέτοιες ανωμαλίες. Οι χρωμοσωμικές μεταλλάξεις περιλαμβάνουν τόσο τις αριθμητικές, όσο και τις δομικές ανωμαλίες, που συνήθως έχουν ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινοτύπου του ατόμου.

α) Να ορίσετε την έννοια «μετάλλαξη» και να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους προκαλούνται τα δύο είδη χρωμοσωμικών ανωμαλιών.

β) Να ονομάσετε τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών που απεικονίζονται στο παρακάτω σχήμα και να αναφέρετε πώς επηρεάζεται η ποσότητα ή/και η διάταξη της γενετικής πληροφορίας στην κάθε

περίπτωση . Να ονομάσετε το είδος δομικής ανωμαλίας που σχετίζεται με «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα.



72. Θέμα_2_36939

2.1. Η cDNA βιβλιοθήκη αποτελεί μια βιβλιοθήκη έκφρασης με την οποία μπορεί να παραχθεί το προϊόν ενός κλωνοποιημένου γονιδίου σε μεγάλη ποσότητα με τη βοήθεια βακτηριακών καλλιεργειών.

- Να δώσετε τον ορισμό αυτής της βιβλιοθήκης και να γράψετε ποιες περιπτώσεις γονιδίων (που κωδικοποιούν πρωτεΐνες) μπορούν να εκφραστούν σε αυτή.
- Να εξηγήσετε γιατί οι επιστήμονες ανέπτυξαν τη cDNA βιβλιοθήκη για την έκφραση κλωνοποιημένων γονιδίων σε βακτήρια και δεν χρησιμοποίησαν την γονιδιωματική βιβλιοθήκη για τον ίδιο σκοπό.

2.2. Μία γυναίκα, 42 ετών, υγιής, η οποία διανύει την 14η εβδομάδα κύησης αποφασίζει να προβεί σε προγεννητικό έλεγχο του εμβρύου της, κατόπιν υπόδειξης του γυναικολόγου της.

- Να εξηγήσετε γιατί ο γυναικολόγος υπέδειξε τον έλεγχο αυτό και να περιγράψετε ποια μέθοδος δειγματοληψίας θα ακολουθηθεί για τη διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου .
- Τελικά, στο έμβρυο διαπιστώθηκε η ύπαρξη μιας αναστροφής στο 14^ο χρωμόσωμα) Αμέσως μετά από αυτή τη διαπίστωση, ο γυναικολόγος συνέστησε γενετικό έλεγχο και στους δύο γονείς. Να αναφέρετε με ποια μέθοδο διαπιστώθηκε η αναστροφή και να εξηγήσετε γιατί πιστεύετε ότι αμέσως μετά την εύρεση της αναστροφής, ο γυναικολόγος συνέστησε τη διενέργεια γενετικού ελέγχου στους γονείς.

73. Θέμα_2_36945

2.1. Το χρονικό διάστημα που μεσολαβεί από τη δημιουργία ενός κυττάρου ως τότε που και το ίδιο θα παράγει τους απογόνους του (θυγατρικά κύτταρα), ονομάζεται κυτταρικός κύκλος ή κύκλος ζωής του κυττάρου. Ο κυτταρικός κύκλος αποτελεί μια συνεχή διαδοχή γεγονότων. Προκειμένου να τον περιγράψουμε και να τον μελετήσουμε καλύτερα χωρίζουμε τον κύκλο σε δύο φάσεις, στη μεσόφαση και στη μιτωτική διαίρεση ή μίτωση.

- Τα κύτταρα κατά τη διάρκεια της μεσόφασης φαίνεται να «αδρανούν», γιατί δεν παρατηρούνται έντονα κινητικά φαινόμενα στο χώρο του πυρήνα. Να τοποθετηθείτε με επιχειρήματα ως προς την άποψη αυτή γράφοντας αν συμφωνείτε ή όχι.
- Να περιγράψετε τις αλλαγές που παρατηρούνται στη μορφή του γενετικού υλικού κατά την διάρκεια της μεσόφασης.

2.2. Η έγκαιρη διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας αποτελεί βασικό στόχο της Ιατρικής. Προσφέρει τη δυνατότητα σχεδιασμού θεραπευτικής αγωγής, έτσι που να ελαχιστοποιούνται οι επιπλοκές της

ασθένειας. Ακόμη, στην περίπτωση διάγνωσης γενετικών ανωμαλιών κατά τη διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου, δίνεται η δυνατότητα διακοπής της κύησης.

- α) Η έγκαιρη διάγνωση απαιτεί την ανάπτυξη ευαίσθητων τεχνικών, οι οποίες μπορούν να εντοπίσουν την ασθένεια στα αρχικά της στάδια, πριν ακόμη εμφανιστούν τα συμπτώματά της στον οργανισμό. Να αναφέρετε τρεις διαφορετικές μεθόδους με τις οποίες επιτυγχάνεται η διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας.
- β) Ένα ζευγάρι αποκτά ένα κορίτσι, το οποίο καθώς αναπτύσσεται δεν εμφανίζει τα αναμενόμενα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου και είναι στείρο. Να γράψετε τον τύπο της γενετικής ασθένειας από την οποία μπορεί να πάσχει το άτομο αυτό και να εξηγήσετε ποια από τις μεθόδους προγεννητικής διάγνωσης θα έπρεπε να έχει πραγματοποιηθεί για τον προσδιορισμό της ασθένειας πριν τη γέννηση του παιδιού.

74. Θέμα_4_25370

4.1. Στο τροπικό χωριό Αραρά, στην καρδιά της Βραζιλίας, οι 600 από τους 800 κατοίκους δεν κυκλοφορούν στους δρόμους κατά τη διάρκεια της ημέρας. Οι αγρότες και οι κτηνοτρόφοι κάτοικοι του χωριού κοιμούνται την ημέρα με σκεπασμένα τα παράθυρα των σπιτιών τους. Αιτία είναι μια σπάνια δερματοπάθεια, η μελαγχρωματική ξηροδερμία (Xeroderma Pigmentosum). Άτομα που πάσχουν από αυτήν εμφανίζουν πολύ υψηλό κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου του δέρματος, αλλά και καταρράκτη.

- α) Να περιγράψετε την αιτία σε μοριακό επίπεδο της μελαγχρωματικής ξηροδερμίας. Να εξηγήσετε για ποιο λόγο οι άνθρωποι που πάσχουν από αυτή την ασθένεια, όπως οι κάτοικοι του Βραζιλιάνικου χωριού, είναι καταδικασμένοι να έχουν νυκτόβιες δραστηριότητες.
- β) Να αναφέρετε τους λόγους για τους οποίους ο καρκίνος χαρακτηρίζεται ως μια ιδιαίτερα πολύπλοκη πάθηση.

4.2. Για πολλά χρόνια επιστήμονες, γιατροί και ερευνητές, δεν μπορούσαν να βρουν την αιτία έξαρσης της μελαγχρωματικής ξηροδερμίας στο Βραζιλιάνικο χωριό. Για το λόγο αυτό πραγματοποιήθηκε μια μεγάλη μελέτη, στα πλαίσια της οποίας ελέγχθηκαν παράγοντες, όπως η έκθεση των κατοίκων σε φυτοφάρμακα, η κατανάλωση πιθανώς μολυσμένου νερού, ακόμη και η ενδεχόμενη διαταραχή του αίματός τους. Τελικά, η λύση του μυστηρίου ήρθε από τους γενετιστές, που απέδειξαν ότι η μελαγχρωματική ξηροδερμία οφείλεται σε μεταλλάξεις που συνέβησαν σε ένα τουλάχιστον από εννέα συγκεκριμένα αυτοσωμικά υπολειπόμενα γονίδια τα οποία εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων (A,a/B,β/Γ,γ κ.ο.κ).

- α) Να εξηγήσετε το λόγο της υψηλής εμφάνισης της μελαγχρωματικής ξηροδερμίας στο Βραζιλιάνικο χωριό, με δεδομένο ότι οι κάτοικοι του χωριού, λόγω της απομόνωσης, παντρεύονται μεταξύ τους.
- β) Υποθέτουμε ότι στο χωριό γίνεται ένας γάμος μεταξύ δύο υγιών ατόμων, από τα οποία ο πατέρας του άνδρα που παντρεύεται είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γ και η μητέρα της γυναίκας που παντρεύεται είναι ομόζυγη τόσο για το αλληλόμορφο γ όσο και για το αλληλόμορφο δ. Ο μοριακός έλεγχος στους δύο υποψήφιους γονείς έδειξε ότι αυτοί είναι ομόζυγοι ως προς το επικρατές αλληλόμορφο για τα υπόλοιπα γονίδια που σχετίζονται με την ασθένεια αυτή (ο άντρας είναι ομόζυγος

και ως προς το Δ). Να υπολογίσετε την πιθανότητα εμφάνισης απόγονου με μελαγχρωματική ξηροδερμία, δικαιολογώντας την απάντησή σας .

75. Θέμα_4_25382

4.1. Ο αλφισμός αποτελεί ένα γνωστό μεταβολικό νόσημα. Οι πάσχοντες από αλφισμό έχουν λεπτό δέρμα που παρουσιάζει μεγάλη ευπάθεια στις λοιμώξεις και ελαττωματική όραση. Στις βαρύτερες μορφές του, οι δύο κυριότερες επιπλοκές του αλφισμού είναι η τύφλωση και η εμφάνιση καρκινωμάτων του δέρματος. Δύο υποψήφιοι γονείς, στα πλαίσια γενετικής καθοδήγησης, στην προσπάθεια απόκτησης απογόνου, μαθαίνουν μετά από μια σειρά ειδικών εξετάσεων ότι είναι ετερόζυγοι ως προς ένα γονίδιο που ευθύνεται για το νόσημα αυτό.

- α)** Να αιτιολογήσετε τη μεγάλη ετερογένεια που, όπως περιγράφηκε παραπάνω, εμφανίζει η ασθένεια του αλφισμού.
- β)** Εάν το ζευγάρι προχωρήσει σε κύηση, να αναφέρετε τις διαδικασίες που θα ακολουθηθούν για να ληφθούν εμβρυϊκά κύτταρα και να εξηγήσετε με ποιο τρόπο θα διαπιστωθεί εάν το έμβρυο φέρει τη συγκεκριμένη πάθηση .
- γ)** Αν υποθέσουμε ότι το ζευγάρι αποκτά έναν φυσιολογικό απόγονο, να βρείτε ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να είναι ετερόζυγο και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας .

4.2. Το παρακάτω τμήμα DNA που έχει απομονωθεί από το βακτήριο *E. coli*, περιέχει ένα γονίδιο μαζί με τμήμα του υποκινητή του, το οποίο ευθύνεται για τη σύνθεση ενός μόνο τετραπεπτιδίου.

...CTGACCCATGTC AAGAATACGACATCTGCACTATA...

...GACTGGGTACAGTTCTTATGCTGTAGACGTGATAT...

- α)** Να γράψετε τη μεταφραζόμενη περιοχή του mRNA που προκύπτει από το παραπάνω γονίδιο και να σημειώσετε την κατεύθυνση της μεταγραφής στη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου , αιτιολογώντας την απάντησή σας.
- β)** Να γράψετε τα τέσσερα τελευταία ζεύγη νουκλεοτιδίων του υποκινητή αυτού του γονιδίου, αν γνωρίζετε ότι η περιοχή του υποκινητή τελειώνει πέντε ζεύγη βάσεων πριν από το κωδικόνιο έναρξης του γονιδίου . Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας, επισημαίνοντας τη σημασία του υποκινητή στην έκφραση των γονιδίων.

76. Θέμα_4_25393

4.1. Οι οργανισμοί που αναπαράγονται αμφιγονικά, μέσω της μείωσης παράγουν γαμέτες, δηλαδή εξειδικευμένα αναπαραγωγικά κύτταρα, που έχουν πάρει, από κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων, υποχρεωτικά τη μία χρωματίδα, η οποία με το τέλος της μείωσης αντιστοιχεί σε ένα χρωμόσωμα.

- α)** Να εξηγήσετε τον όρο “ομόλογα χρωμοσώματα” και να αναφέρετε δύο περιπτώσεις κυττάρων του ανθρώπου που δεν διαθέτουν ομόλογα χρωμοσώματα.
- β)** Να αναφέρετε την ποσότητα DNA του πυρήνα (γονιδίωμα) που αναμένεται να βρούμε σε έναν φυσιολογικό αρσενικό και θηλυκό γαμέτη του ανθρώπου και να εξηγήσετε αν η ποσότητα του γονιδιώματος που περιέχεται σε έναν θηλυκό γαμέτη μπορεί να είναι διαφορετική από αυτήν ενός αρσενικού γαμέτη.

4.2. Η μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία είναι μια ασθένεια που εμφανίζεται κυρίως στη γεωγραφική περιοχή της Μεσογείου και είναι αποτέλεσμα της μειωμένης παραγωγής των φυσιολογικών σφαιρινών της αιμοσφαιρίνης, κάτι που ελέγχεται γενετικά με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Από τις δύο βασικές μορφές της ασθένειας (α και β) η β-μεσογειακή αναιμία αποτελεί τη συχνότερη μορφή στη χώρα μας και εμφανίζεται είτε σε ομόζυγη μορφή, με το όνομα β-μεσογειακή αναιμία ή νόσος του Cooley, είτε σε ετερόζυγη μορφή, με το όνομα «στίγμα». Σε ένα ζευγάρι ο άντρας είναι γνωστό ότι έχει «στίγμα», ενώ η γυναίκα με πρόσφατες εξετάσεις αίματος αποδείχθηκε απολύτως φυσιολογική ως προς τη σύνθεση των αιμοσφαιρινών της. Το ζευγάρι αυτό αποφασίζει να αποκτήσει παιδιά και ζητά γενετική συμβουλή.

- α) Στη συζήτηση που είχε το ζευγάρι με τον γενετικό σύμβουλο αναφέρθηκε ο όρος «πολλαπλά αλληλόμορφα». Να περιγράψετε τον όρο αυτό στο ζευγάρι και να εξηγήσετε γιατί τα ανέφερε ο γενετικός σύμβουλος. Να αναφέρετε τα αλληλόμορφα που εμφανίζονται στους γονότυπους των δύο γονέων.
- β) Να προβλέψετε την πιθανότητα το παραπάνω ζευγάρι να αποκτήσει παιδί που θα φέρει το «στίγμα» της μεσογειακής αναιμίας.
- γ) Να αναλύσετε δύο τρόπους με τους οποίους μπορεί οι γονείς να διαπίστωσαν το γόνουπό τους σχετικά με τη β' θαλασσαιμία.

77. Θέμα_4_25415

4.1. Οι πρωτεΐνες, τα νουκλεϊκά οξέα, οι πολυσακχαρίτες και τα λιπίδια είναι ενώσεις μεγάλου μοριακού βάρους, γνωστές ως μακρομόρια. Από το συνδυασμό αυτών των μακρομορίων προκύπτουν σύμπλοκες ενώσεις όπως οι γλυκοπρωτεΐνες, οι νουκλεοπρωτεΐνες, οι λιποπρωτεΐνες κ.ά., οι οποίες δομούν το κύτταρο.

- α) Να αναφέρετε δύο παραδείγματα κυτταρικών δομών ή περιοχών του ευκαρυωτικού κυττάρου στις οποίες μπορεί να ανιχνευθεί μια νουκλεοπρωτεΐνη (σύμπλοκη ένωση που αποτελείται από δύο μακρομόρια).
- β) Να αναφέρετε σε ποιους χώρους του ευκαρυωτικού κυττάρου συντίθεται μια γλυκοπρωτεΐνη και να εξηγήσετε το κυτταρικό επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης με το οποίο γίνεται η προσθήκη των σακχάρων στην πεπτιδική αλυσίδα.

4.2. Το σύστημα φυλοκαθορισμού είναι ένα βιολογικό σύστημα που καθορίζει την ανάπτυξη των χαρακτηριστικών του φύλου σε έναν οργανισμό. Σύμφωνα με το χρωμοσωμικό σύστημα, που ισχύει στον άνθρωπο, συγκεκριμένα χρωμοσώματα οδηγούν στη διαφοροποίηση του φύλου στον οργανισμό.

- α) Να ονομάσετε και να συγκρίνετε τα χρωμοσώματα που καθορίζουν το φύλο στον άνθρωπο και να εξηγήσετε το φύλο που θα έχουν τα νεογέννητα με τους ακόλουθους καρυοτύπους: XXY, XXYY, X0.
Να ερμηνεύσετε γιατί άλλα είδη οργανισμών με τους αντίστοιχους καρυοτύπους μπορεί να εμφανίζουν αντίθετο φύλο από τα νεογέννητα του προηγούμενου ερωτήματος.
- β) Να γράψετε τη χρωμοσωμική σύσταση των φυσιολογικών γαμετών που δημιουργούνται σε έναν άντρα και μια γυναίκα και να εξηγήσετε αν περιέχουν την ίδια ποσότητα πυρηνικού γενετικού υλικού.

78. Θέμα_4_25419

4.1. Οι μεμβράνες που δομούν το κύτταρο έχουν μια χαρακτηριστική σύσταση στην οποία κυριαρχούν τα λιπίδια - κυρίως φωσφολιπίδια - τα οποία συνδέονται με πρωτεΐνες, αλλά και με υδατάνθρακες. Αυτή η σύμπλοκη κατασκευή από μακρομόρια ονομάζεται απλή στοιχειώδης μεμβράνη.

- α)** Να αναφέρετε τρεις δομές (ή οργανίδια) του κυττάρου που διαθέτουν διπλή στοιχειώδη μεμβράνη, καθώς και δύο δομές (ή οργανίδια), τα οποία δε διαθέτουν μεμβράνη.
- β)** Να περιγράψετε τη μεμβράνη που περιβάλλει τον πυρήνα και να εξηγήσετε το ρόλο της. Να συσχετίσετε τον ρόλο της πυρηνικής μεμβράνης με το μετα-μεταγραφικό επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης του κυττάρου.

4.2. Τα γονίδια β και γ των αντίστοιχων αλυσίδων των αιμοσφαιρινών του ανθρώπου είναι αυτοσωμικά και βρίσκονται σε κοντινές γενετικές θέσεις στο ίδιο ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων. Ένας άνδρας και μία γυναίκα, ετερόζυγοι και για τα δυο γονίδια, έχουν ιστορικό πολλαπλών αποβολών. Απευθύνονται σε γενετιστή, προκειμένου να διερευνηθεί η αιτιολογία του ιατρικού ιστορικού τους.

- α)** Να ονομάσετε τις αιμοσφαιρίνες που εντοπίζονται στα ερυθρά αιμοσφαίρια ενός ενήλικου ατόμου και να περιγράψετε τη σύστασή τους.
- β)** Να αναφέρετε όλους τους πιθανούς γονότυπους που μπορεί να έχει, για τις δύο γενετικές θέσεις, το ζευγάρι και να εξηγήσετε σε ποιους από αυτούς θα καταλήξει ο γενετιστής προκειμένου να εξηγήσει τις πολλαπλές αποβολές του ζευγαριού.

79. Θέμα_4_27179

4.1. Η τρισωμία 13, γνωστή και ως σύνδρομο «Patau», είναι μια αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία που προκαλείται από την παρουσία ενός τρίτου αντιγράφου του χρωμοσώματος 13. Το επιπλέον γενετικό υλικό διαταράσσει την ομαλή ανάπτυξη του ατόμου. Τα άτομα με σύνδρομο «Patau» εμφανίζουν σοβαρή διανοητική καθυστέρηση και καρδιακές ανωμαλίες. Έστω ότι στο χρωμόσωμα 13 υπάρχει μία γενετική θέση στην οποία εδράζονται τα αλληλόμορφα γονίδια Γ / γ που ελέγχουν ένα συγκεκριμένο γνώρισμα.

- α)** Να περιγράψετε έναν μηχανισμό με τον οποίο μπορεί να προκύψει ένα άτομο με σύνδρομο «Patau».
- β)** Ένα ζευγάρι απευθύνεται σε γενετιστή για προγεννητικό έλεγχο και τα ευρήματα μιας εξέτασης υποδεικνύουν ότι το έμβρυο πάσχει από το προαναφερόμενο σύνδρομο. Να εξηγήσετε με ποιους τρόπους διέγνωσε ο γενετιστής την πάθηση του εμβρύου και να περιγράψετε τους πιθανούς γονότυπους που θα έχει το έμβρυο σε σχέση με τα αλληλόμορφα Γ / γ .

4.2. Η καταστροφή των τροπικών δασών, κυρίως λόγω της ανθρώπινης παρέμβασης στα φυσικά οικοσυστήματα, οδηγεί πολλούς ζωολογικούς κήπους να αναπτύσσουν προγράμματα αναπαραγωγής ειδών που κινδυνεύουν από εξαφάνιση, προκειμένου να διασφαλιστεί η προστασία της βιοποικιλότητας. Σε ένα από αυτά τα είδη ανήκει και ο διάσημος παπαγάλος *Anodorhynchus hyacinthinus*, με κοινή ονομασία υάκινθος μακάο. Στα πτηνά, όπως οι παπαγάλοι, τα θηλυκά άτομα εμφανίζουν το φυλετικό ζεύγος XY χρωμοσωμάτων, ενώ τα αρσενικά το φυλετικό ζεύγος XX. Από επαναλαμβανόμενες διασταυρώσεις ενός υγιούς θηλυκού παπαγάλου, με αρσενικό, ετερόζυγο για

υπολειπόμενο φυλοσύνδετο, θνησιγόνο γονίδιο, το οποίο εκφράζεται πριν τη γέννηση των ατόμων προκύπτουν 24 ζυγωτά.

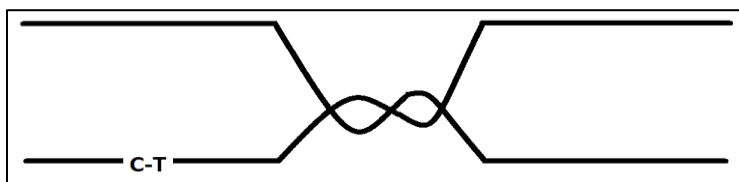
- α) Να αναφέρετε πόσοι απόγονοι των παραπάνω διασταυρώσεων των παπαγάλων αναμένεται να είναι θηλυκοί και πόσοι αναμένεται να είναι αρσενικοί.
- β) Να αναφέρετε ονομαστικά τρεις περιπτώσεις, εκτός των θνησιγόνων γονιδίων, στις οποίες τροποποιούνται οι αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Mendel.

80. Θέμα_4_27287

4.1. Τα τελευταία χρόνια, ολόένα και περισσότερα ζευγάρια καταφεύγουν στον προγεννητικό έλεγχο. Αυτό συμβαίνει, κυρίως, εξαιτίας της προχωρημένης ηλικίας κατά την οποία τα ζευγάρια αποφασίζουν να τεκνοποιήσουν. Λόγω της πρόληψης, έχει παρατηρηθεί αισθητή μείωση γεννήσεων βρεφών με αριθμητικές και δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Αντίθετα, όταν δεν πραγματοποιείται προγεννητικός έλεγχος, γεννιούνται βρέφη με σοβαρά γενετικά νοσήματα, όπως είναι και το σύνδρομο Turner.

- α) Μία γυναίκα με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα, μπορεί να αποκτήσει κόρη που δεν εμφανίζει τη συγκεκριμένη ασθένεια, αλλά πάσχει από σύνδρομο Turner. Να εξηγήσετε πως μπορεί να συμβεί αυτό (να μην ληφθεί υπόψιν η περίπτωση μετάλλαξης).
- β) Η ίδια γυναίκα, αποκτά με τον σύζυγό της που έχει φυσιολογική όραση δεύτερο παιδί, αγόρι, με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων. Να υπολογίσετε την πιθανότητα αυτό το παιδί να πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα.

4.2. Η αντιγραφή του DNA αρχίζει από καθορισμένα σημεία, που ονομάζονται θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Το ευκαρυωτικό DNA έχει πολυάριθμες θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Έτσι, το DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων αντιγράφεται ταυτόχρονα από εκατοντάδες σημεία σε όλο το μήκος του και στη συνέχεια τα τμήματα που δημιουργούνται ενώνονται μεταξύ τους. Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζεται το σημείο στο οποίο συναντώνται δύο διχάλες αντιγραφής γειτονικών θηλιών. Αν για τη δημιουργία του δεσμού μεταξύ C και T, η κυτοσίνη συμμετέχει με τη φωσφορική της ομάδα:



- α) να ξανασχεδιάσετε το σχήμα υποδεικνύοντας τις θέσεις έναρξης της αντιγραφής, τους προσανατολισμούς των δύο αλυσίδων και να συμπληρώσετε τα συνεχή και ασυνεχή τμήματα που δημιουργούνται κατά την αντιγραφή των παραπάνω δύο διχάλων,
- β) να εξηγήσετε ποια είδη αντιδράσεων καταλύουν οι DNA πολυμεράσες και ποια οι DNA ελικάσες. Να περιγράψετε με ποιον τρόπο θα συνδεθούν τα τμήματα από τις δύο αυτές διχάλες που ανήκουν σε διαφορετικές θηλίες.

81. Θέμα_4_27846

4.1. Τα Χόλο, τα ιερά σκυλιά των Ατζέκων, είναι μια μεξικανική άτριχη (hairless) ράτσα σκύλων που εμφανίστηκε πριν από περίπου 3000 χρόνια) Αν και χαρακτηρίζονται ως άτριχα, κάποια άτομα μπορεί να έχουν κανονικό τρίχωμα) Σκύλοι της ράτσας Χόλο που είχαν κανονικό τρίχωμα διασταυρώθηκαν με άτριχα και απέκτησαν 23 απογόνους με κανονικό τρίχωμα και 21 άτριχα) Όταν διασταυρώθηκαν μεταξύ τους άτριχοι σκύλοι προέκυψαν 43 άτομα άτριχα και 22 με κανονικό τρίχωμα.

α) Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα της εκφώνησης.

β) Να πραγματοποιήσετε τις διασταυρώσεις που αναφέρονται στην εκφώνηση.

4.2. Η τιτίνη, η μεγαλύτερη γνωστή πρωτεΐνη του ανθρώπινου σώματος, συναντάται στα μυϊκά κύτταρα των σκελετικών μυών και της καρδιάς. Ας θεωρήσουμε, για λόγους απλούστευσης, ότι το γονίδιο που κωδικοποιεί τη πρωτεΐνη αυτή φέρει επτά εξόνια και έξι εσόνια) Κατά την εμβρυική περίοδο, παράγονται μεγάλες ποσότητες της πρωτεΐνης αυτής από τη μετάφραση ώριμων μορίων mRNA, τα οποία προέρχονται από τη συρραφή όλων των εξονίων. Όμως, κατά την ενήλικη ζωή, βρέθηκε ότι από το ίδιο γονίδιο κωδικοποιείται μια μικρότερου μεγέθους πρωτεΐνη με διαφορετικές ιδιότητες. Η ενήλικη πρωτεΐνη παράγεται από ώριμα μόρια mRNA μικρότερου μήκους που έχουν προκύψει από τη συρραφή μόνο των εξονίων 1,2,3 και 7 του ίδιου πρόδρομου mRNA. Η εναλλακτική αυτή συναρμολόγηση του mRNA που μπορεί να συμβεί υπό συγκεκριμένες συνθήκες κατά την ωρίμανσή του ονομάζεται εναλλακτικό μάτισμα και επιτρέπει τη κωδικοποίηση, από το ίδιο γονίδιο, περισσότερων του ενός πολυπεπτιδίων.

α) Να σχεδιάσετε το γονίδιο της τιτίνης, δείχνοντας τη θέση του υποκινητή, των εξονίων, των εσονίων, καθώς και τις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής .

β) Να ονομάσετε τα ένζυμα που εμπλέκονται στο σχηματισμό των ώριμων μορίων mRNA. Να σχεδιάσετε τα δύο διαφορετικά ώριμα mRNA που προκύπτουν από το γονίδιο αυτό κατά την εμβρυική και ενήλικη ζωή, αντίστοιχα.

γ) Να προβλέψετε εάν θα επηρεαστεί η δομή και η λειτουργία της τιτίνης που συντίθεται τόσο κατά την ενήλικη ζωή, όσο και κατά την εμβρυική περίοδο, στην περίπτωση που συμβεί αντικατάσταση βάσης που οδηγεί σε πρόωρο κωδικόνιο λήξης εντός του εξονίου 4, σε κύτταρα που εκφράζουν τα αντίστοιχα γονίδια.

82. Θέμα_4_28173

4.1. Οι μεταλλάξεις είναι αλλαγές στο DNA, που προκαλούνται από την επίδραση ειδικών μεταλλαξογόνων παραγόντων ή / και εντελώς τυχαία, σε οποιοδήποτε κύτταρο (γεννητικό ή σωματικό).

Οι μεταλλάξεις στα κύτταρα του ανθρώπου σε ένα μεγάλο βαθμό επιδιορθώνονται από τους ειδικούς επιδιορθωτικούς μηχανισμούς των κυττάρων. Σε ορισμένες, όμως, περιπτώσεις παραμένουν στα κύτταρα και έτσι μεταβιβάζονται στα θυγατρικά κύτταρα αυτών.

α) Να διερευνήσετε την ικανότητα μεταβίβασης μιας μετάλλαξης από γενιά σε γενιά κυττάρων ή/και οργανισμών, αν αυτή συμβεί σε ένα σωματικό κύτταρο του ανθρώπου και αν συμβεί σε ένα άωρο γεννητικό κύτταρο το οποίο πρόκειται να δώσει γαμέτη.

- β) Στην παρακάτω αλληλουχία DNA, που αποτελεί το αρχικό τμήμα, της μη κωδικής αλυσίδας, ενός γονιδίου ανθρώπινου κυττάρου, που κωδικοποιεί ένα ένζυμο, εισάγονται 3 νουκλεοτίδια στο σημείο που υποδεικνύεται με το βέλος:

‘3–TAC-AAA- ✓AAT-ATA-ACC-TCA-TCT-CCC....–5’

Να διερευνήσετε αν η συγκεκριμένη μετάλλαξη θα επηρεάσει σημαντικά τη λειτουργικότητα του ενζύμου, με δεδομένο ότι το γονίδιο εκφράζεται στα συγκεκριμένα κύτταρα του ανθρώπου.

- 4.2. Δύο επίδοξοι γονείς είναι ετεροζυγώτες στη κυστική ίνωση και στην έλλειψη ADA, ασθένειες που εμφανίζουν αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, που είναι απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων. Από την άλλη μεριά, η ADA είναι ένα ένζυμο που παίρνει μέρος στον μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών και η έλλειψή της οφείλεται συνήθως σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο αυτό, οδηγώντας σε ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Το ζευγάρι, γνωρίζοντας το βεβαρημένο ιστορικό της οικογένειας για τις δύο γενετικές νόσους καταφεύγει σε γενετικό σύμβουλο και στη συνέχεια σε διαδικασία εξωσωματικής γονιμοποίησης. Τελικά, μετά από πολλούς κύκλους πολλαπλής ωορρηξίας και με τεχνητή γονιμοποίηση γονιμοποιούνται 32 ωάρια της γυναίκας με το σπέρμα του άντρα της.

- α) Να υπολογίσετε πόσα ωάρια αναμένεται να φέρουν μόνο το παθολογικό γονίδιο της κυστικής ίνωσης και πόσα μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο για τη σύνθεση της ADA.
- β) Αν τελικά από τα 32 ζυγωτά επιλεγούν εκείνα που οδηγούν μόνο σε υγιή απόγονο, προκειμένου να εμφυτευθούν τα δύο στη μητέρα, να εξηγήσετε πόσα από τα διαθέσιμα ζυγωτά πληρούν τις προϋποθέσεις.

83. Θέμα_4_28266

- 4.1. Στις γαλοπούλες το αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο Α είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «μαύρο πτέρωμα», ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο α είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «καφέ πτέρωμα». Επίσης, το αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο Β είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «φουντωτή ουρά», ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο β είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «απλή ουρά». Τα γονίδια που ελέγχουν τους δύο παραπάνω φαινότυπους βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Από την κατ' επανάληψη διασταύρωση μιας αρσενικής γαλοπούλας με μια θηλυκή, προκύπτουν άτομα με φαινοτυπική αναλογία:

9 [μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά] :

3 [μαύρο πτέρωμα και απλή ουρά] :

3 [καφέ πτέρωμα και φουντωτή ουρά] :

1 [καφέ πτέρωμα και απλή ουρά].

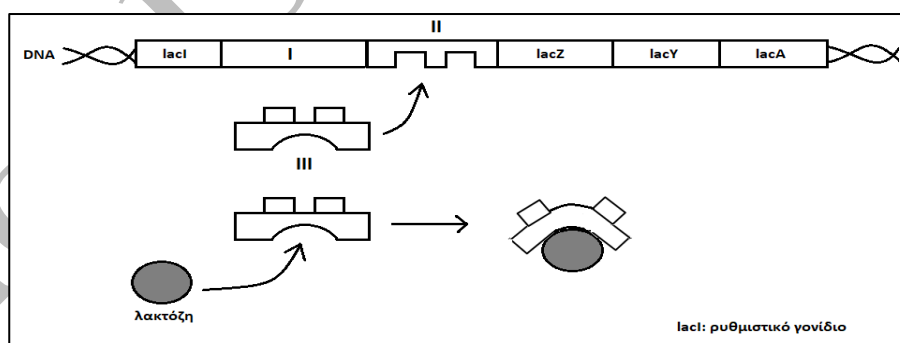
- α) Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων που διασταυρώθηκαν. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- β) Να εξηγήσετε πως θα διερευνήσετε το γονότυπο μιας γαλοπούλας με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά αν μπορείτε να πραγματοποιήσετε οποιαδήποτε διασταύρωση αυτής με άτομο του ίδιου ή διαφορετικού φαινοτύπου.

4.2. Η χρόνια μυελογενής λευχαιμία (ΧΜΛ) αποτελεί περίπτωση καρκίνου του μυελού των οστών. Μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε ηλικία, με μέση ηλικία διάγνωσης τα 60 έτη. Στην Ευρώπη διαγιγνώσκονται 1-2 νέες περιπτώσεις ανά 100,000 άτομα, το χρόνο. Έχουν εντοπιστεί περιπτώσεις ΧΜΛ στις οποίες οι ασθενείς φέρουν μία αμοιβαία μετατόπιση τμημάτων ανάμεσα στο χρωμόσωμα 9 και το χρωμόσωμα 22, η οποία προκαλεί σύντηξη δύο γονιδίων των *BCR* και *ABL* (πρωτοογκογονίδιο). Το παθολογικό χρωμόσωμα που προκύπτει από την σύντηξη των δύο χρωμοσωμάτων ονομάστηκε Χρωμόσωμα Φιλαδέλφεια, από την πόλη όπου έγινε η ανακάλυψή του, και το χιμαιρικό γονίδιο *BCR-ABL*, που προκύπτει από τη σύντηξη των δύο χρωμοσωμάτων, αποδείχθηκε το 1990 ότι ευθύνεται για την εκδήλωση ΧΜΛ.

- Να περιγράψετε πως μπορεί η παραπάνω μετατόπιση να οδηγεί στην ανάπτυξη του συγκεκριμένου τύπου καρκίνου, συμπεριλαμβάνοντας τις γνώσεις σας από τα γονίδια που σχετίζονται με την καρκινογένεση.
- Να εξηγήσετε πότε (κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου) και εξαιτίας ποιων επιβαρυντικών παραγόντων μπορεί να προκύψει μία αμοιβαία μετατόπιση σαν την προαναφερόμενη και να αναφέρετε τη διαγνωστική μέθοδο με την οποία μπορεί να ανιχνευτεί.

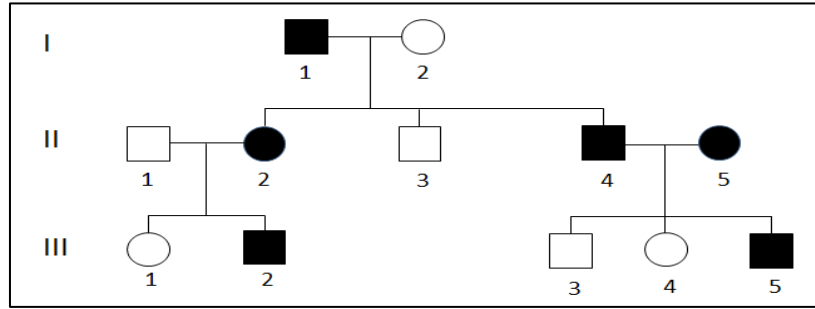
84. Θέμα_4_28316

4.1. Στο παχύ έντερο του ανθρώπου, τα βακτήρια *Escherichia coli* που ζουν εκεί συντονίζουν το μεταβολισμό τους ανάλογα με τις διατροφικές συνήθειες του ξενιστή τους. Αν για παράδειγμα, ο ξενιστής πίνει συστηματικά γάλα, τα βακτήρια εκτίθενται σε περιβάλλον πλούσιο σε λακτόζη και παράγουν μεγάλο αριθμό μορίων β-γαλακτοσιδάσης, ενός ενζύμου που υδρολύει τη λακτόζη. Το γονίδιο της β-γαλακτοσιδάσης (*lacZ*), μαζί με άλλα δύο γονίδια (*lacY*, *lacA*) των οποίων τα προϊόντα εμπλέκονται στο μεταβολισμό της λακτόζης, αποτελεί μέρος του οπερονίου της λακτόζης, όπως παρουσιάζεται στο παρακάτω σχήμα)



- Να ονομάσετε τις δομές I, II και III που απεικονίζονται στο σχήμα. Να εξηγήσετε πώς επηρεάζεται η λειτουργία της δομής III όταν στο περιβάλλον του βακτηρίου υπάρχει μόνο λακτόζη.
- Να εξηγήσετε αν θα παραχθεί β-γαλακτοσιδάση σε ένα βακτήριο που φέρει μια μετάλλαξη που προκαλεί απώλεια της φυσιολογικής λειτουργίας i) της δομής I και ii) της δομής II, όταν ο ξενιστής του βακτηρίου αυτού έχει καταναλώσει γάλα.

4.2. Ο καταρράκτης νεανικής ηλικίας είναι μια πάθηση του ματιού που συνοδεύεται από την ανάπτυξη θολερότητας στους φακούς των οφθαλμών. Η αιτιολογία του είναι σε πολλές περιπτώσεις γενετική. Στο παρακάτω γενεαλογικό δένδρο μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης του νεανικού καταρράκτη σε μια οικογένεια.



- α) Να διερευνήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια αυτή.
- β) Να προσδιορίσετε το γονότυπο των ατόμων II₁, II₄, II₅ και III₄.
- γ) Το ζευγάρι II₄ και II₅ αποκτά τέταρτο παιδί που είναι κορίτσι. Να υπολογίσετε ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να έχει φυσιολογική όραση.

85. Θέμα_4_28539

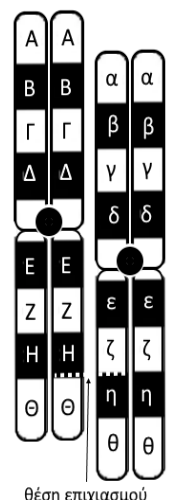
4.1. Ο Mendel, το 1851 και για δύο χρόνια άφησε το μοναστήρι όπου ήταν μοναχός, προκειμένου να σπουδάσει Φυσική και Χημεία στο πανεπιστήμιο της Βιέννης. Εκεί, είχε ως καθηγητή Φυσικής τον Christian Doppler, ο οποίος ενθάρρυνε τους φοιτητές του να γνωρίσουν την επιστήμη μέσα από τα πειράματα και έμαθε στον Mendel να χρησιμοποιεί τα μαθηματικά στην ερμηνεία των φυσικών φαινομένων.

Ως ερευνητής ο Mendel ήταν επιμελής και ενθουσιώδης, ενώ στα επιστημονικά ερωτήματα που έθετε, οι απαντήσεις δίνονταν μέσα από κατάλληλη πειραματική προσέγγιση που εφάρμοζε.

- α) Να αναφέρετε ποια από τις μεθόδους που εφάρμοσε ο Mendel στις μελέτες του για το μωσχομπίζελο αποδεικνύει την χρησιμοποίηση των μαθηματικών στην ερμηνεία των φυσικών φαινομένων και να εξηγήσετε πώς ερμήνευσε την επανεμφάνιση κοντών φυτών μωσχομπίζελου στην F₂ γενιά.
- β) Να περιγράψετε την πειραματική προσέγγιση που εφάρμοσε ο Mendel για να διαπιστώσει αν τα ψηλά φυτά της F₁ γενιάς (ή της P γενιάς) ήταν αμιγή ή υβριδικά.

4.2. Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών, στον άνθρωπο, είναι αποτέλεσμα διαφόρων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου. Ένας από τους μηχανισμούς αυτούς είναι και ο άνισος επιχiasμός των ομολόγων χρωμοσωμάτων, κατά τον οποίο τα ομόλογα χρωμοσώματα, σε σπάνιες περιπτώσεις, συνάπτονται αντιστοιχίζοντας τις ομόλογες περιοχές τους χωρίς ακρίβεια) Τοποθετούνται, δηλαδή, το ένα απέναντι στο άλλο με τρόπο άνισο, όπως φαίνεται στην εικόνα, στην οποία με τα γράμματα Α, α, Β, β κλπ υποδεικνύονται τμήματα των χρωμοσωμάτων.

- α) Να αναφέρετε σε ποιο στάδιο της μείωσης πραγματοποιείται η σύναψη των ομολόγων χρωμοσωμάτων και να εξηγήσετε ποιο είναι το αποτέλεσμα, γενικά, του επιχιασμού στη χρωμοσωμική σύσταση των γαμετών που παράγονται.
- β) Να απεικονίσετε τη χρωμοσωμική σύσταση που θα έχουν οι γαμέτες που θα σχηματιστούν μετά τον άνισο επιχιασμό, όπως φαίνεται στην εικόνα, εξηγώντας παράλληλα ποιο είδος χρωμοσωμικής ανωμαλίας, τυχόν, φέρουν. Να αναφέρετε ένα

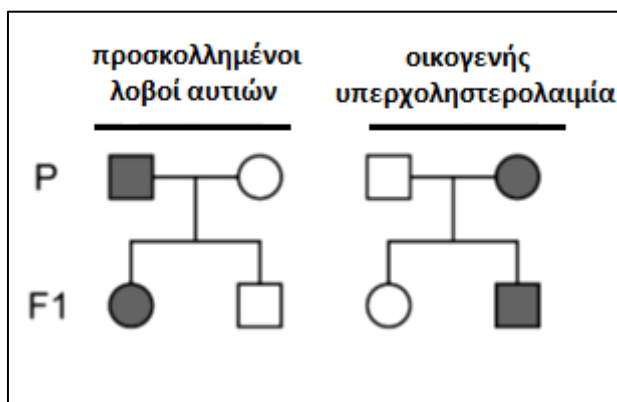


Θέση επιχιασμού

παράδειγμα συνδρόμου που οφείλεται σε ίδιου είδους χρωμοσωμική ανωμαλία στον άνθρωπο.

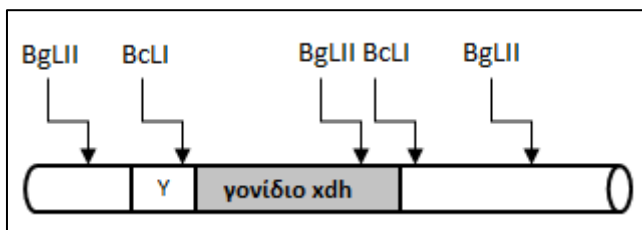
86. Θέμα_4_28864

4.2. Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία, ως αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας εκδηλώνεται, εκτός από το ομόζυγα άτομα (HH) και σε άτομα ετερόζυγα (Hh) για το χαρακτήρα αυτό και σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο πρόιμης εμφάνισης στεφανιαίας νόσου. Ο χαρακτήρας προσκολλημένοι λοβοί στο δέρμα της κεφαλής είναι αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας που τον εκδηλώνουν μόνο τα ομόζυγα (ff) άτομα) Τα δύο αυτά χαρακτηριστικά αποτυπώνονται στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα για την ίδια οικογένεια και τα ζεύγη των αλληλομόρφων για τους δύο χαρακτήρες είναι ανεξάρτητα (εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων).



- α) Να γράψετε τους γονότυπους των γονέων και της κόρης τους.
- β) Θεωρητικά, κατά την παραγωγή των γαμετών του γιου έγινε ένα λάθος κατά τη 2η μειωτική διαίρεση η οποία αφορά στα αλληλόμορφα γονίδια f των προσκολλημένων λοβών. Να εξηγήσετε ποια θα είναι η σύσταση των γαμετών του ως προς τα ζεύγη αλληλομόρφων και για τους δύο χαρακτήρες μετά το λάθος στη μειωτική διαίρεση;

4.2. Το αμφίβιο *Litoria caerulea* (πράσινος δενδροβάτραχος) είναι ευρέως διαδεδομένο στις ανατολικές περιοχές της Αυστραλίας και στη νότια Νέα Γουινέα) Το χρώμα του, που εξαρτάται από την θερμοκρασία και τους χρωματισμούς του περιβάλλοντος, κυμαίνεται από καφέ έως πράσινο. Στόχος μας είναι η μελέτη του γονιδίου *xdh* που είναι υπεύθυνο για τον χρωματισμό του δέρματος του αμφιβίου. Στην παρακάτω εικόνα αναπαρίσταται το τμήμα του DNA που περιέχει το γονίδιο *xdh* και οι θέσεις αναγνώρισης από διαφορετικές περιοριστικές ενδονουκλεάσες.

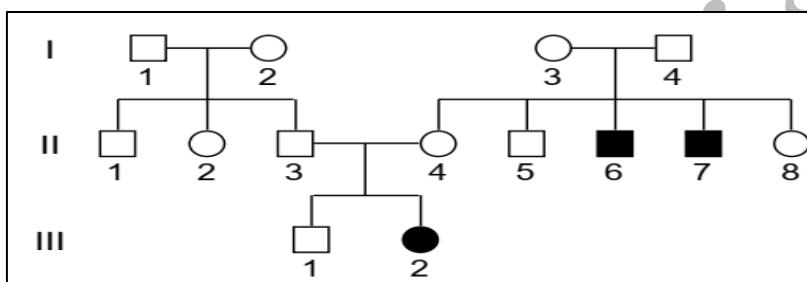


- α) Να γράψετε την περιοριστική ενδονουκλεάση που θεωρείτε ιδανικότερη για την απομόνωση του συγκεκριμένου γονιδίου και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. Να αναφέρετε δύο λειτουργικές διαφορές μεταξύ των προαναφερόμενων ενζύμων.

- β) Εισάγουμε το γονίδιο *χdh* από το αμφίβιο σε ένα πλασμίδιο φορέα που επιτρέπει την έκφραση του στο βακτήριο. Θα προτιμούσατε να εισάγετε το γονίδιο με τον δικό του υποκινητή (Y) ή να εισάγετε το γονίδιο δίπλα σε υποκινητή ενός γονιδίου του πλασμιδίου που εκφράζεται σε οποιοσδήποτε συνθήκες; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

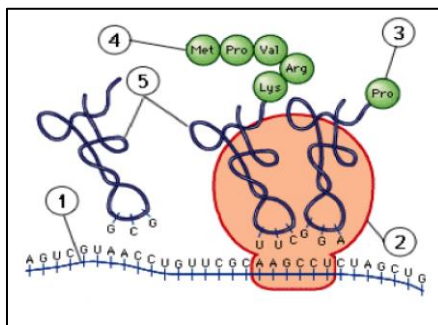
87. Θέμα_4_28897

- 4.1. Οι πληροφορίες που συλλέγονται από το ιστορικό μιας οικογένειας για έναν ορισμένο χαρακτήρα αναπαριστώνται σε ένα γενεαλογικό δέντρο, που περιγράφει τις σχέσεις γονέων και παιδιών για πολλές γενιές. Στο ακόλουθο γενεαλογικό δέντρο μελετάται ο τρόπος κληρονομιάς του μονογονιδιακού χαρακτηριστικού της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και κόκκινο χρώμα στα μέλη των απεικονιζόμενων οικογενειών.



- α) Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων I3 και I4 και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. Να αναφέρετε άλλη μία ασθένεια που ακολουθεί το ίδιο πρότυπο κληρονομικότητας με τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα.
- β) Εάν υποθέσουμε ότι το άτομο III2 είναι στείρο λόγω μη φυσιολογικού αριθμού χρωμοσωμάτων, να υποδείξετε έναν πιθανό μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει την γέννηση του συγκεκριμένου ατόμου. Να μην ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης.
- γ) Πόσα αντίγραφα του γονιδίου, της μερικής αχρωματοψίας, πιστεύετε ότι υπάρχουν στα σωματικά κύτταρα του ατόμου III2 κατά την διάρκεια την μετάφασης της μίτωσης ενός σωματικού του κυττάρου; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

- 4.2. Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζεται μια βιολογική διαδικασία σε ένα κύτταρο. Για την πραγματοποίηση της συμμετέχουν πέντε διαφορετικά μόρια ή δομές (1-5).

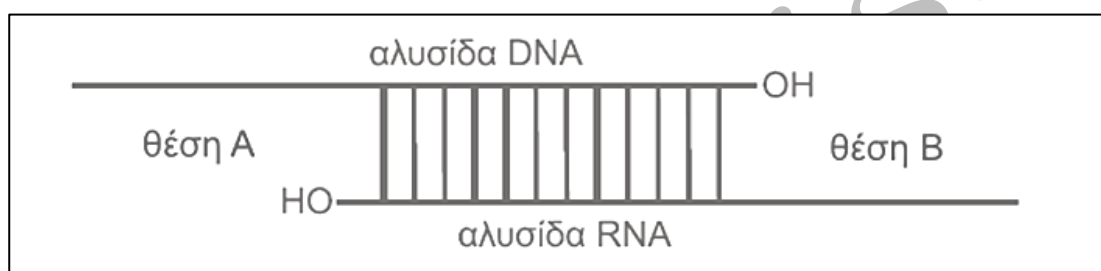


- α) Να ονομάσετε την βιολογική διαδικασία που παρατηρείτε. Να γράψετε τα μόρια ή τις δομές στα/στις οποία/οποιές αντιστοιχούν οι αριθμοί 1 έως 5.

- β) Να αναλύσετε ποια βήματα της γονιδιακής έκφρασης απαιτούνται συνολικά για την δημιουργία του μορίου 2 και να γράψετε το επόμενο αντι-κωδικόνιο που θα τοποθετηθεί στη δεύτερη θέση του ριβοσώματος με βάση την εικόνα.

88. Θέμα_4_29184

4.1. Κατά την αντιγραφή του DNA, οι DNA πολυμεράσες τοποθετούν συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA, λειτουργώντας μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση. Παράλληλα, οι DNA πολυμεράσες μπορούν να συνθέτουν αλυσίδες DNA στο εργαστήριο, *in vitro*, εφόσον υπάρχουν οι κατάλληλες συνθήκες και όλα τα απαραίτητα μόρια και υλικά. Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται ένα υβριδικό μόριο DNA – RNA.

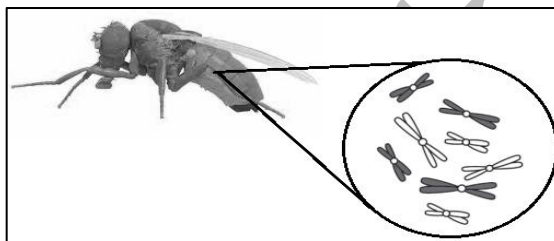


- α) Να αναφέρετε τα ζεύγη συμπληρωματικών βάσεων μεταξύ των οποίων αναπτύσσονται δεσμοί υδρογόνου στο υβριδικό μόριο και να εξηγήσετε σε ποια/ες βιολογική/ές διεργασία/ες που σχετίζονται με το γενετικό υλικό μπορεί να προκύψουν τέτοιου είδους υβριδικά μόρια τόσο *in vivo*, όσο και *in vitro*.
- β) Αν σε ένα δοκιμαστικό σωλήνα διαθέτετε τέτοιου είδους υβριδικά μόρια και όλες οι συνθήκες είναι κατάλληλες για τη σύνθεση πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας, να εξηγήσετε σε ποια/ες θέση/εις (A ή/και B) του σχήματος μπορεί να δράσει η DNA πολυμεράση επιμηκώνοντας την αλυσίδα, το άκρο της οποίας είναι μικρότερου μήκους.
- 4.2. Οι δομικές αλλαγές στο χρωμόσωμα μπορεί να αφορούν μερικά γονίδια ή ένα μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος. Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι αποτέλεσμα διαφόρων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου.
- α) Να αναφέρετε τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών στα οποία αλλάζει η ποσότητα της γενετικής πληροφορίας και αυτά στα οποία αλλάζει η διάταξη της γενετικής πληροφορίας.
- β) Στη συνέχεια παρατίθενται οι αμινοξικές αλληλουχίες δύο πεπτιδίων, που κωδικοποιούνται από δύο αλληλόμορφα γονίδια: του φυσιολογικού γονιδίου A (για το πεπτίδιο α) και του γονιδίου B (για το πεπτίδιο β) που προέκυψε από μεταλλάξεις του γονιδίου A.
- πεπτίδιο α: $\text{H}_2\text{N-met-ala-val-leu-his-cys-asn-lys-pro-glu-met-thr-trp-COOH}$
πεπτίδιο β: $\text{H}_2\text{N-met-ala-val-leu-his-cys-gly-phe-ile-glu-met-thr-trp-COOH}$
- Να γράψετε τις αλληλουχίες και των δύο αλυσίδων των γονιδίων A και B, από την έκφραση των οποίων προέκυψαν τα δύο πεπτίδια α και β, δηλώνοντας την κωδική και μη κωδική αλυσίδα.
- γ) Να προσδιορίσετε το είδος της μετάλλαξης που συνέβη και προέκυψε το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο B. Παρατίθεται τμήμα του γενετικού κώδικα:

ala	GC U	asn	AA U	cys	UG C	gly	GG G	glu	GA G
ile	AU U	his	CA U	leu	CU C	lys	AA A	met	AU G
pro	CCC	phe	UU U	thr	AC C	trp	UG G	val	GU G

89. Θέμα_4_31631

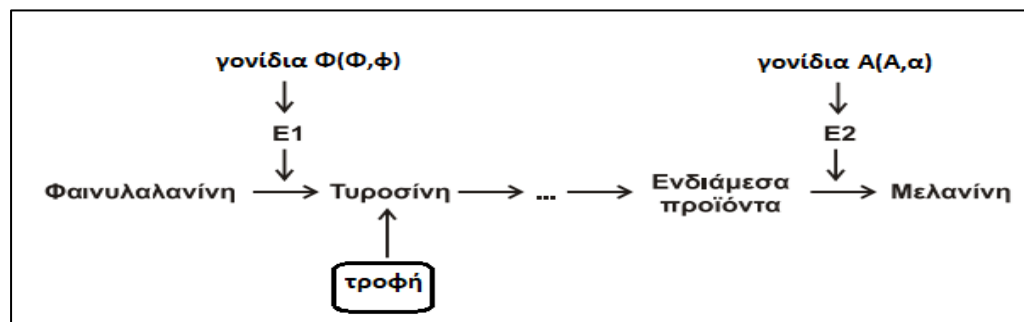
4.1. Η μύγα Δροσόφιλα (*Drosophila melanogaster*) χρησιμοποιείται ως πρότυπος οργανισμός για περισσότερο από έναν αιώνα σε μελέτες γενετικής, εμβρυολογίας, γήρανσης, ακόμη και σε πειράματα νευρολογίας που αφορούν στη μάθηση και στη συμπεριφορά.



α) Η μύγα φέρει σε ένα σωματικό της κύτταρο, κατά τη μετάφαση της μίτωσης, οκτώ χρωμοσώματα με συνολικό μήκος γονιδιώματος $6,4 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων. Να προσδιορίσετε τον αριθμό των μορίων DNA και των φωσφοδιεστερικών δεσμών του πυρηνικού DNA σε ένα φυσιολογικό γαμέτη του εντόμου, αιτιολογώντας την απάντησή σας.

β) Να γράψετε πόσοι διαφορετικοί γαμέτες (από άποψη χρωμοσωμικής σύστασης) πιστεύετε ότι θα μπορούσαν να παραχθούν, ως αποτέλεσμα του ανεξάρτητου συνδυασμού των χρωμοσωμάτων (χωρίς να ληφθούν υπόψη πιθανοί επιχιασμοί) από ένα φυσιολογικό άτομο δροσόφιλας και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

4.2. Η φαινυλκετονουρία (PKU) είναι ένα γενετικό μεταβολικό νόσημα που οφείλεται σε ένα ευρύ φάσμα μεταλλάξεων στο γονίδιο PAH (12q22-q24.2) που κωδικοποιεί την υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης (E1). Το ένζυμο αυτό (υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης) απαιτείται για τη μετατροπή της φαινυλαλανίνης σε τυροσίνη και η μειωμένη δραστηριότητα ή η απουσία του ευθύνεται για τις κλινικές εκδηλώσεις, που εμφανίζονται ως αποτέλεσμα της τοξικής συσσώρευσης της φαινυλαλανίνης στο αίμα και στον εγκέφαλο. Ένα άλλο μεταβολικό νόσημα, που σχετίζεται με την ίδια μεταβολική οδό στην οποία δρα η υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης, είναι ο αλφισμός, γνωστός και ως αλμπινισμός ή λευκοπάθεια) Πρόκειται για μια σπάνια γενετική πάθηση που εκδηλώνεται με λευκό χρώμα στο δέρμα και τα μαλλιά των πασχόντων, ενώ η ίριδα των ματιών τους είναι ρόδινη. Η μεταβολική οδός που συνδέει τη φαινυλαλανίνη με την παραγωγή τυροσίνης και μελανίνης παριστάνεται παρακάτω:



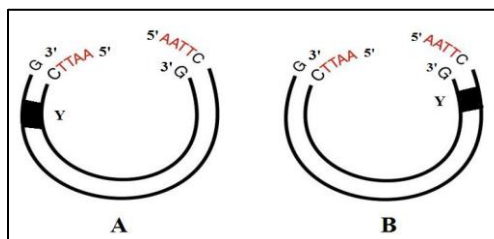
- α) Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων με αλφισμό χωρίς να εμφανίζουν όμως το μεταβολικό νόσημα της PKU.
- β) Αν δύο γονείς υγείς, ετερόζυγοι και για τα δύο ζεύγη αλληλομόρφων γονιδίων, πρόκειται να αποκτήσουν αγόρι, ποια πιστεύετε ότι είναι η πιθανότητα να πάσχει και από τις δύο διαταραχές του μεταβολισμού, δεδομένου ότι η τυροσίνη προσλαμβάνεται και από την τροφή τους; Να αιτιολογήσετε πραγματοποιώντας την κατάλληλη διασταύρωση.
- γ) Αν υποθετικά διακοπεί η διατροφή του ατόμου με τυροσίνη να εξηγήσετε αν ένα άτομο με γονότυπο φφΑΑ (που πάσχει από PKU) μπορεί να είναι υγιές ως προς τον αλφισμό.

90. Θέμα_4_31632

- 4.1. Το παρακάτω τμήμα DNA έχει προκύψει από τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης EcoRI και περιέχει γονίδιο που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο τεσσάρων αμινοξέων.

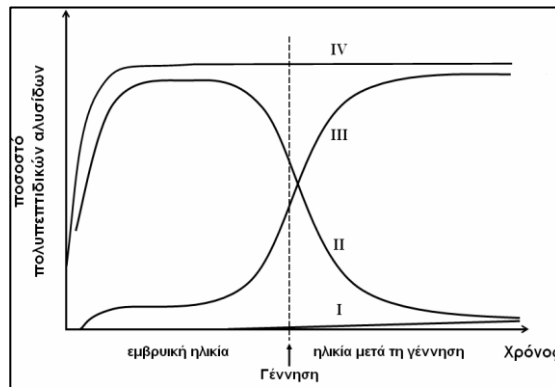
5' AATTCATGTTTATACGCTGAG 3'
3' GTACAAATATGCGACTCTTAA 5'

- α) Να γράψετε αν το γονίδιο που κωδικοποιεί το ολιγοπεπτίδιο προέρχεται από ευκαρυωτικό ή προκαρυωτικό οργανισμό και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
- β) Το παραπάνω γονίδιο, με τα μονόκλωνα άκρα του, το διαθέτουμε σε περισσότερα αντίγραφα και μπορούμε να το εισάγουμε σε δύο φορείς κλωνοποίησης – πλασμίδια Α και Β - όπως φαίνονται στο παρακάτω σχήμα).



Αν το γράμμα Υ αντιστοιχεί σε έναν βακτηριακό υποκινητή γονιδίου του πλασμιδίου, μετά από τον οποίο θα εισαχθεί το γονίδιο που διαθέτουμε, ποιος (ή ποιοι) από τους παραπάνω φορείς Α και Β θεωρείτε ότι είναι κατάλληλος/κατάλληλοι για την εισαγωγή του γονιδίου ώστε αυτό να εκφραστεί και να παράγει το ολιγοπεπτίδιο μέσα σε βακτήρια ξενιστές που μετασχηματίζονται με αυτά ; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας και να γράψετε έναν τρόπο με τον οποίο μπορεί να πραγματοποιηθεί η επιλογή των βακτηρίων που εκφράζουν το γονίδιο.

- 4.2. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου περιέχουν μόρια τριών κύριων πρωτεϊνών, των αιμοσφαιρινών A, A₂ και F. Κάθε μόριο αιμοσφαιρίνης έχει σφαιρικό σχήμα στο χώρο και αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες, καθεμιά από τις οποίες συνδέεται με μία ομάδα αίμης. Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η φυσιολογική μεταβολή των πολυπεπτιδικών αλυσίδων (α, β, γ και δ) των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA₂ του ανθρώπου από την εμβρυϊκή ηλικία και μετά τη γέννησή του.



- α) Να αναγνωρίσετε το είδος κάθε πολυπεπτιδικής αλυσίδας που αντιστοιχεί σε καθεμιά από τις καμπύλες I, II, III και IV αιτιολογώντας την απάντησή σας.
- β) Να γράψετε τα είδη των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών που ανιχνεύονται σε ένα άτομο που είναι φορέας δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.
- γ) Σε ασθενείς που πάσχουν από ένα είδος αιμοσφαιρινοπάθειας παρατηρείται αυξημένη συγκέντρωση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας γ. Να γράψετε το είδος της αιμοσφαιρινοπάθειας από την οποία πάσχουν και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

91. Θέμα_4_32613

- 4.1. Ο Morgan, τιμημένος με βραβείο Νόμπελ το 1933, για να διαπιστώσει αν το χρώμα των ματιών στη μύγα *Drosophila* ελέγχεται αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα, διασταύρωσε αρσενική μύγα με λευκά μάτια με θηλυκή μύγα με κόκκινα μάτια) Στην F1 όλοι οι απόγονοι που προέκυψαν είχαν κόκκινα μάτια) Στη συνέχεια, οι συγκεκριμένοι απόγονοι διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και προέκυψαν στην F2 γενιά απόγονοι με συνολική φαινοτυπική αναλογία 3:1, αλλά με διαφορετική αναλογία ως προς την έκφραση της ιδιότητας ανάμεσα στα δύο φύλα) Αυτή η παρατήρηση οδήγησε στο συμπέρασμα ότι το χρώμα των ματιών στη *Drosophila* ελέγχεται από φυλοσύνδετο γονίδιο.

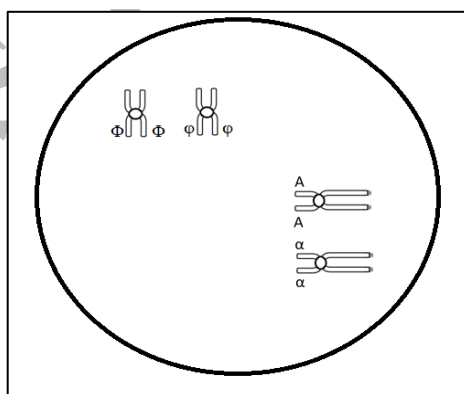
- α) Αν ο φυλοκαθορισμός στις μύγες είναι ίδιος με εκείνο του ανθρώπου, να εξηγήσετε ποιο χρώμα ματιών καθορίζεται από το επικρατές γονίδιο . Να υποδείξετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις που πραγματοποίησε ο Morgan, εστιάζοντας στους απογόνους που οδήγησαν στο συμπέρασμα ότι το παραπάνω γνώρισμα στις μύγες οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο .
- β) Να γράψετε μια επιπρόσθετη διασταύρωση με την οποία θα μπορούσατε να διαπιστώσετε (σε ένα βήμα) ότι το χρώμα των ματιών στη μύγα *Drosophila* ελέγχεται με φυλοσύνδετο και όχι με αυτοσωμικό τρόπο.
- 4.2. Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, καθώς προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων, όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων. Κατά τη

μελέτη ορισμένων αλληλόμορφων γονιδίων της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης, βρέθηκε ότι οι σιωπηλές μεταλλάξεις δεν είχαν αντίκτυπο στο φαινότυπο του ατόμου που τις έφερε. Υπάρχουν όμως άλλες μεταλλάξεις, σε συγκεκριμένα κωδικόνια, όπως αυτό της τρυπτοφάνης που είχαν σοβαρές επιπτώσεις στην παραγόμενη πολυπεπτιδική αλυσίδα.

- α) Να εξηγήσετε γιατί οι σιωπηλές μεταλλάξεις δεν επηρέασαν τον φαινότυπο του ατόμου . Να δικαιολογήσετε το γεγονός ότι οι μεταλλάξεις που αφορούσαν το κωδικόνιο της τρυπτοφάνης (5' TGG 3') είχαν σοβαρή επίδραση στην παραγόμενη πολυπεπτιδική αλυσίδα.
- β) Οι μεταλλάξεις μπορεί να συμβαίνουν και εκτός των περιοχών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα με σοβαρό αντίκτυπο στην έκφραση τους. Να γράψετε γιατί μια μετάλλαξη **i)** στην αλληλουχία του υποκινητή και **ii)** στην αλληλουχία του γονιδίου που μεταγράφεται στην 5' αμετάφραστη περιοχή, θα μπορούσε να οδηγήσει αντίστοιχα στη μη σύνθεση της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης.

92. Θέμα_4_33917

- 4.1. Η μείωση αποτελεί τη διαδικασία χάρη στην οποία, είναι στατιστικά απίθανο εμείς και κάποιο από τα αδέρφια μας να έχουμε την ίδια συλλογή χρωμοσωμάτων και γονιδίων και από τους δύο γονείς, οπότε είναι μάλλον απίθανο να είμαστε πανομοιότυποι μεταξύ μας. Αυτή η γενετική ποικιλομορφία που χαρακτηρίζει τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς, έχει μεγάλη σημασία για την εξέλιξη. Στη συνέχεια παρουσιάζονται δύο ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων από κύτταρο άνδρα που βρίσκεται στην πρόφαση I της μείωσης. Αν τα υπολειπόμενα αυτοσωμικά αλληλόμορφα φ και α είναι υπεύθυνα για τη φαινυλκετονουρία και τον αλφισμό αντίστοιχα, ενώ τα φυσιολογικά αλληλόμορφα είναι τα Φ και Α:



- α) Να αναφέρετε ποιος είναι ο γονότυπος και ποιος ο φαινότυπος του άνδρα για τα χαρακτηριστικά αυτά .
- β) Μετά την φυσιολογική ολοκλήρωση της μείωσης στο άτομο αυτό, να προσδιορίσετε πόσα κύτταρα θα προκύψουν, πόσα από αυτά θα είναι λειτουργικά και ποιος θα είναι ο αριθμός των χρωμοσωμάτων κάθε φυσιολογικού γαμέτη.
- γ) Να αιτιολογήσετε ποια θα είναι η σύσταση των γαμετών του άνδρα ως προς τα γονίδια της φαινυλκετονουρίας και του αλφισμού. Θεωρήστε ότι δεν έχει συμβεί επιχiasμός .
- 4.2. Η μεταγραφή ενός γονιδίου και η μετάφραση του mRNA που έχει παραχθεί από την εν λόγω μεταγραφή, έχει ως αποτέλεσμα τη σύνθεση μιας πεπτιδικής αλυσίδας. Τα πεπτίδια στα οποία ο αριθμός των αμινοξέων υπερβαίνει τα 50 ονομάζονται πολυπεπτίδια, ενώ όταν ο αριθμός δεν

υπερβαίνει τα 50 ονομάζονται ολιγοπεπτίδια) Παρακάτω φαίνεται η αλληλουχία των δύο κλώνων ενός γονιδίου το οποίο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή ενός ολιγοπεπτιδίου.

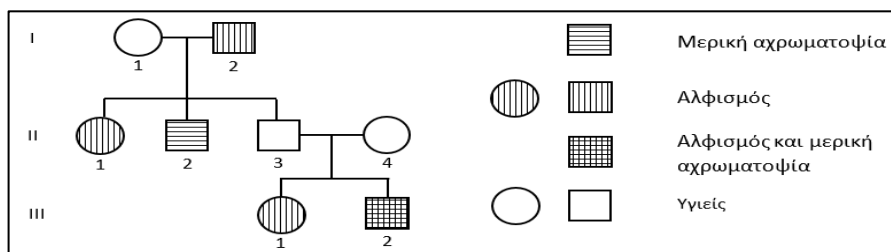
I	5'	G	G	A	A	T	T	C	A	T	G	A	C	T	A	C	T	C	C	A	C	C	T	C	C	A	T	G	A	A	T	T	C	G
II	3'	C	C	T	T	A	A	G	T	A	C	T	G	A	T	G	A	G	G	T	G	G	A	G	G	T	A	C	T	T	A	A	G	C

Ύστερα από χρήση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης EcoRI στην παραπάνω αλληλουχία προέκυψε τμήμα που εντάχθηκε σε πλασμίδιο. Το πλασμίδιο, στη συνέχεια, εισήχθη σε βακτήριο με αποτέλεσμα την παραγωγή του ολιγοπεπτιδίου με αλληλουχία αμινοξέων: H_2N -μεθειονίνη-γλουταμινικό οξύ-βαλίνη-γλουταμινικό οξύ-COOH.

- Να υποδείξετε τα σημεία στα οποία κόβει η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI στην παραπάνω αλληλουχία και να υπολογίσετε πόσοι και τι είδους δεσμοί καταστρέφονται κατά τη δράση της (άμεσα ή έμμεσα).
- Να εξηγήσετε ποιος από τους δύο κλώνους αποτελεί τον κωδικό κλώνο της αλληλουχίας .
- Να εξηγήσετε ποια ήταν η θέση του υποκινητή στο πλασμίδιο προκειμένου να παραχθεί το ολιγοπεπτίδιο της εκφώνησης και να εξηγήσετε ποια θα ήταν η συνέπεια αν το γονίδιο εισαγόταν στο πλασμίδιο με αντίθετο προσανατολισμό.

93. Θέμα_4_33918

4.1. Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο απεικονίζεται η μελέτη της κληρονομικότητας δύο γενετικών ασθενειών (ταυτόχρονα) στα μέλη μίας οικογένειας: α) της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και κόκκινο χρώμα που συμβολίζεται, στους πάσχοντες, με οριζόντια γραμμοσκίαση και β) του αλφισμού, που συμβολίζεται με κάθετη σκίαση. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο μπορεί να είναι ήπια, ενδιάμεση ή σοβαρή και εξαρτάται από την ποσότητα των φωτοευαίσθητων ουσιών που λείπουν από ειδικά κύτταρα του αμφιβληστροειδούς (κωνία). Επιπλέον, η μειωμένη ευαισθησία στο κόκκινο είναι σπανίως τόσο σοβαρή, όσο η μειωμένη ευαισθησία στο πράσινο. Έτσι, οι περισσότεροι άνθρωποι δυσκολεύονται να διακρίνουν το πράσινο παρά το κόκκινο χρώμα) Ο αλφισμός ή αλμπινισμός ή λευκοπάθεια είναι πάθηση που εμφανίζεται εκ γενετής σ' ένα άτομο και έχει σαν κύρια συνέπεια το λευκό χρώμα στο δέρμα και στις τρίχες των μαλλιών και του σώματος, ενώ η ίριδα των ματιών είναι ρόδινη.



- Να αναφέρετε τον τρόπο κληρονομής των δύο ασθενειών και να βρείτε τους πιθανούς γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας και για τις δύο γενετικές ασθένειες.

β) Το άτομο III2 πρόκειται να αποκτήσει παιδί με γυναίκα φορέα της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και κόκκινο χρώμα) Να υπολογίσετε την πιθανότητα το παιδί αυτό να είναι κορίτσι που πάσχει από μερική αχρωματοψία.

4.2. Στο DNA ενός βακτηρίου υπάρχει ένα γονίδιο που κωδικοποιεί για την παραγωγή ενός ολιγοπεπτιδίου με έξι αμινοξέα)

Κλώνος I: TACGCCATGGAGGTGGAGATGGAGTAGAAACCCCAA

Κλώνος II: ATGCGGTACCTCCACCTCTACCTCATCTTTGGGGTT

α) Να εξηγήσετε ποιος είναι ο κωδικός και μη κωδικός κλώνος του γονιδίου και να τοποθετήσετε κατάλληλα τα 5' και 3' άκρα των κλώνων.

β) Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου και να προσδιορίσετε την αλληλουχία των αμινοξέων του ολιγοπεπτιδίου που θα προκύψει από τη μετάφρασή του.

γ) Μία μετάλλαξη στο γονίδιο, οδήγησε στη δημιουργία ενός μη λειτουργικού πεπτιδίου που έχει ίδιο αριθμό αμινοξέων αλλά στη θέση του δεύτερου αμινοξέος περιέχει βαλίνη. Να εξηγήσετε ποιο είδος μετάλλαξης έχει υποστεί το φυσιολογικό γονίδιο και να τη χαρακτηρίσετε με βάση το αποτέλεσμα της στη λειτουργικότητα του πεπτιδίου.

94. Θέμα_4_34737

4.1. Η πολυπλοειδία αποτελεί αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία κατά την οποία τα κύτταρα ενός οργανισμού φέρουν περισσότερες από δύο σειρές ομόλογων χρωμοσωμάτων. Οι πολυπλοειδίες απαντώνται συχνά στα φυτά, αποτελώντας σημαντικό παράγοντα εξέλιξης, και μπορούν, για παράδειγμα, να προκύψουν από τη σύντηξη μη φυσιολογικών γαμετών ατόμων του ίδιου (αυτοπολυπλοειδία) ή συγγενικών ειδών (αλλοπλοειδία). Αντίθετα, στα περισσότερα είδη ζώων, οι πολυπλοειδίες συμβαίνουν σπάνια) Σε ένα διπλοειδικό φυτικό οργανισμό μετρήθηκαν 14 χρωμοσώματα ($2n = 14$), ενώ σε ένα άλλο τετραπλοειδικό φυτό, 28 χρωμοσώματα ($4n = 28$). Από τη διασταύρωση των δύο φυτών προέκυψε υβρίδιο που είχε το πλεονέκτημα παραγωγής μεγαλύτερου μεγέθους καρπών από τα αρχικά φυτά.

α) Να εξηγήσετε το πλήθος των χρωμοσωμάτων που περιέχονται στους γαμέτες του διπλοειδικού και του τετραπλοειδικού φυτού, καθώς και στα σωματικά κύτταρα του υβριδικού φυτού, με δεδομένο ότι η μείωση πραγματοποιείται κανονικά στα δύο πρώτα φυτά .

β) Να περιγράψετε ένα μηχανισμό με τον οποίο θα μπορούσε να προκύψει τριπλοειδικό ζυγωτό ανθρώπου, δηλαδή ένα ζυγωτό με αριθμό χρωμοσωμάτων $3n$ (όπου n ο απλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων) και να εξηγήσετε ποια διαφορά υπάρχει σε σχέση με το ζυγωτό ατόμου που εμφάνισε τρισωμία σε κάποιο αυτοσωμικό ή φυλετικό του χρωμόσωμα.

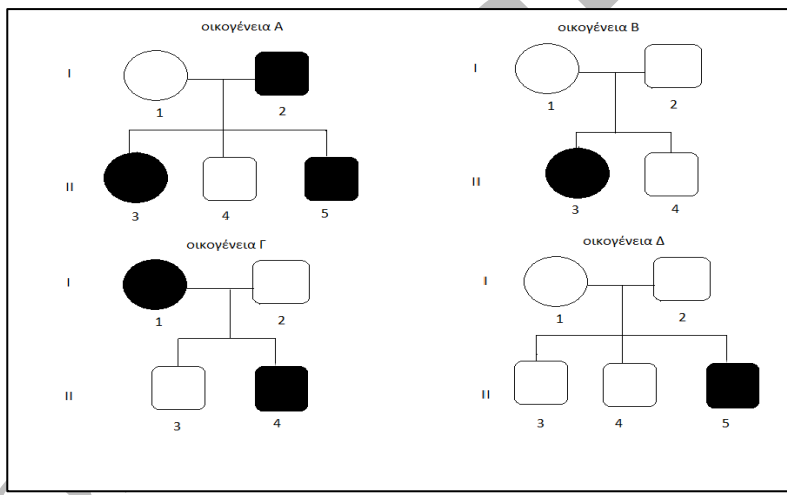
4.2. Στον άνθρωπο, ο χαρακτήρας προσκολλημένοι λοβοί (ή λοβία) των αυτιών καθορίζεται από υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο που συμβολίζεται με e , ενώ το αντίστοιχο επικρατές συμβολίζεται με E και δημιουργεί ελεύθερους λοβούς. Ένα έμβρυο που προέρχεται από γονείς ομόζυγους για το χαρακτήρα «ελεύθερο λοβίο αυτιών» έπαθε μετάλλαξη: I) στο αρχέγονο κύτταρο από το οποίο θα προκύψουν, κατά την κυτταρική διαφοροποίηση, τα κύτταρα του λοβίου του αριστερού

αυτιού του και II) στο αρχέγονο κύτταρο που θα δώσει, αντίστοιχα, τα κύτταρα του ήπατος. Η μετάλλαξη συνέβη και στα δύο αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν τον χαρακτήρα και οδήγησε σε μετατροπή του γονιδίου σε υπολειπόμενο.

- α) Να περιγράψετε τους όρους: αλληλόμορφο γονίδιο, υπολειπόμενο γονίδιο, κυτταρική διαφοροποίηση .
- β) Να εξηγήσετε τι λοβία θα εμφανίζει το παιδί που θα γεννηθεί μετά τις αναφερόμενες μεταλλάξεις και να υπολογίσετε την πιθανότητα οι απόγονοι του να εμφανίζουν προσκολλημένα λοβία όταν, ως ενήλικας, παντρευτεί με γυναίκα με προσκολλημένα λοβία.

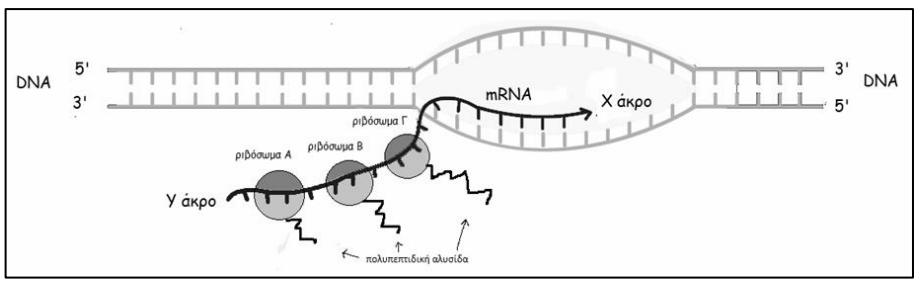
95. Θέμα_4_35614

4.1. Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα τεσσάρων διαφορετικών οικογενειών εξετάζεται η κληρονομικότητα της μερικής αχρωματοψίας στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα) Δύο απόγονοι από τις παρακάτω οικογένειες δεν μπορούν να προκύψουν φυσιολογικά με βάση αυτόν τον τύπο κληρονομικότητας και πραγματοποιήθηκε για τον έλεγχο της περίπτωσης τους καρυότυπος. Από την μελέτη του καρυότυπου βρέθηκε ότι εμφανίζουν κάποια ανευπλοειδία (αλλαγή σε 1 ή λίγα χρωμοσώματα).



- α) Να εντοπίσετε τους δύο απογόνους στις παραπάνω οικογένειες που δεν μπορούν να προκύψουν με βάση τον τύπο κληρονομικότητας της μερικής αχρωματοψίας και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας με τις κατάλληλες διασταυρώσεις.
- β) Να ονομάσετε το σύνδρομο από το οποίο πάσχει ο κάθε ανευπλοειδής απόγονος που αναφέρατε στο ερώτημα α και να προτείνετε ένα μηχανισμό με τον οποίο θα μπορούσε να προκύψουν, οι απόγονοι αυτοί αν γνωρίζετε ότι στον καθένα μπορεί να έχει συμβεί μόνο ένα λάθος κατά την κυτταρική διαίρεση.

4.2. Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζεται ένα στιγμιότυπο της μεταγραφής ενός γονιδίου και της μετάφρασης ενός παραγόμενου μορίου mRNA.



- α) Να εξηγήσετε αν αυτό το στιγμιότυπο αφορά προκαρυωτικό ή ευκαρυωτικό οργανισμό και να αντιστοιχίσετε το 5' και 3' άκρο με τα X και Y άκρα στο μόριο mRNA αιτιολογώντας την απάντησή σας.
- β) Τα ριβοσώματα Α, Β, Γ τοποθετήθηκαν διαφορετική χρονική στιγμή στο μόριο mRNA. Να εξηγήσετε με ποια σειρά τοποθετήθηκαν και να ονομάσετε το σύμπλεγμα ριβοσωμάτων και mRNA που απεικονίζεται στην παραπάνω εικόνα. Να εξηγήσετε ποιο ρόλο εξυπηρετεί το σύμπλεγμα αυτό στο κύτταρο.

96. Θέμα_4_35653

4.1. Το ένζυμο καταλάση φυσιολογικά εντοπίζεται και δρα στα υπεροξειδιοσώματα, που είναι ειδικά μικρά σφαιρικά οργανίδια των ευκαρυωτικών κυττάρων. Συμμετέχει σε μια σημαντική αντίδραση του μεταβολισμού, η οποία στοχεύει στην απενεργοποίηση μιας τοξικής ουσίας, που παράγεται στα κύτταρα, και είναι λειτουργικό μεταξύ των θερμοκρασιών 20-55°C. Στα πλαίσια του μαθήματος για τα ένζυμα, ο καθηγητής Βιολογίας παρουσίασε στους μαθητές του ένα πείραμα για να μελετήσουν τις ιδιότητες του ενζύμου καταλάση. Χρησιμοποίησε μικρά κομμάτια ίδιου βάρους από συκώτι ζώου (τα κύτταρα των οποίων είναι πλούσια σε υπεροξειδιοσώματα), οξυζενέ και δοκιμαστικούς σωλήνες. Στον πρώτο σωλήνα, αφού πρόσθεσε ορισμένη ποσότητα οξυζενέ, έριξε ένα από τα κομμάτια συκωτιού και τον τοποθέτησε στους 37°C. Λίγα λεπτά αργότερα όλοι παρατήρησαν έντονη παραγωγή φυσαλίδων.

- α) Να γράψετε τη χημική αντίδραση που καταλύει η καταλάση. Να ονομάσετε τη χημική ένωση που προσδένεται στο ενεργό κέντρο της καταλάσης και περιέχεται στο οξυζενέ, καθώς και το αέριο που σχηματίζεται κατά τη δράση του ενζύμου και δημιουργεί τις παρατηρούμενες φυσαλίδες.
- β) Να προβλέψετε, εξηγώντας την απάντησή σας, αν θα σχηματιστούν φυσαλίδες ή όχι στους παρακάτω δοκιμαστικούς σωλήνες που περιέχουν: **i)** συκώτι και νερό, αντί για οξυζενέ, **ii)** βρασμένο συκώτι και οξυζενέ και **iii)** συκώτι και οξυζενέ και ο σωλήνας έχει τοποθετηθεί σε θερμοκρασία 30°C.

4.2. Οι γάτες του Σιάμ που ζουν σε ψυχρά κλίματα, φέρουν ένα χαρακτηριστικό χρωματισμό: το τρίχωμά τους είναι λευκό εκτός από τα άκρα του σώματός τους (μύτη, αυτιά, πόδια, ουρά) που είναι πιο σκούρα λόγω συσσώρευσης της χρωστικής μελανίνης. Αντίθετα, οι γάτες του Σιάμ που ζουν σε θερμότερα κλίματα, εμφανίζουν έναν πιο ομοιόμορφο χρωματισμό, δηλαδή η αντίθεση ανάμεσα στο χρώμα των άκρων και του σώματός τους δεν είναι τόσο έντονη. Ο σχηματισμός της μελανίνης γίνεται αποκλειστικά μέσω του παρακάτω μεταβολικού μονοπατιού, στο οποίο εμπλέκονται: το ένζυμο Α, η ενεργότητα του οποίου επηρεάζεται από τη θερμοκρασία του περιβάλλοντος και το ένζυμο Δ, που βοηθά στο τελικό σχηματισμό της μελανίνης.

A

Δ

Τυροσίνη → Ενδιάμεσα προϊόντα → Μελανίνη

- α) Εάν τα φυσιολογικά αλληλόμορφα γονίδια που κωδικοποιούν τα ένζυμα Α και Δ, αντίστοιχα, είναι αυτοσωμικά, επικρατή και εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, να παραστήσετε τη διασταύρωση μεταξύ δύο γατών του Σιάμ με γονότυπο ΑαΔδ.
- β) Αν οι γάτες αυτές ζουν σε ψυχρό περιβάλλον, να εξηγήσετε πόσοι από τους απογόνους της πρώτης θυγατρικής γενιάς δεν θα φέρουν σκούρα άκρα, σημειώνοντας αντίστοιχα και τους γονότυπούς τους.

- γ) Να αναφέρετε δύο εργαστηριακές μεθόδους, που χρησιμοποιούνται ευρέως στη διάγνωση ασθενειών, με τις οποίες θα μπορούσατε να βρείτε το γονότυπο των ατόμων του ερωτήματος β χωρίς να γίνουν επιλεκτικές διασταυρώσεις.

97. Θέμα_4_36021

4.1. Σε ένα εργαστήριο Μοριακής Βιολογίας διατηρούνται σε θρεπτικό υλικό, και υπό σταθερές συνθήκες ανάπτυξης, βακτηριακές καλλιέργειες. Τα βακτήρια διχοτομούνται και δίνουν νέα βακτήρια - κλώνους, που εμφανίζουν συνήθως τις ίδιες ακριβώς ιδιότητες με τα προγονικά βακτήρια από τα οποία προέκυψαν.

- α) Ωστόσο, σε μια βακτηριακή καλλιέργεια εντοπίστηκε η έκφραση ενός γονιδίου, που προσδίδει στις αποικίες των βακτηρίων ένα χαρακτηριστικό χρώμα, χωρίς να έχει γίνει με τεχνητό τρόπο γενετική τροποποίηση αυτών των βακτηρίων. Να διερευνήσετε την προέλευση εμφάνισης αυτού του νέου χαρακτηριστικού στις αποικίες των συγκεκριμένων βακτηρίων.
- β) Εκτός από την δημιουργία κυττάρων - κλώνων, που προκύπτουν με τις διαδοχικές διχοτομήσεις των βακτηρίων, υπάρχει η δυνατότητα κλωνοποίησης μορίων νουκλεϊκών οξέων, χωρίς την μεσολάβηση ζωντανών κυττάρων. Να ονομάσετε την παραπάνω μέθοδο κλωνοποίησης και να αναφέρετε τι επιτυγχάνει σε σχέση με τον *in vivo* πολλαπλασιασμό των μορίων DNA στα βακτήρια.

4.2. Το χρώμα του πτερώματος των καναρινιών ελέγχεται γενετικά με πολύπλοκο τρόπο από διαφορετικά γονίδια που εντοπίζονται στο γονιδίωμά τους. Δύο από τους πιθανούς χρωματισμούς που συναντώνται είναι ο κίτρινος και ο λευκός και για λόγους απλούστευσης εξετάζονται ως φαινότυποι που ελέγχονται από μία αυτοσωμική γενετική θέση. Το ομοιόμορφο λευκό χρώμα θεωρείται αποτέλεσμα μιας μετάλλαξης του φυσιολογικού αλληλομόρφου που ελέγχει το κίτρινο χρώμα πτερώματος. Ένας εκτροφέας καναρινιών δέχεται μια μεγάλη παραγγελία για λευκά καναρίνια και στην προσπάθειά του να τα παραδώσει γρήγορα καταφεύγει σε επιλεγμένες διασταυρώσεις μεταξύ λευκών καναρινιών. Όμως, μετά από κάθε διασταύρωση, παρατηρεί ότι εκκολάπτονται τα $\frac{3}{4}$ των αυγών. Από όσα εκκολάπτονται τα $\frac{2}{3}$ έχουν λευκό χρώμα και το $\frac{1}{3}$ κίτρινο, ανεξαρτήτως φύλου.

- α) Να διερευνήσετε τον τρόπο κληρονομησης του γονιδίου, το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του οποίου είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση του λευκού πτερώματος στα καναρίνια.
- β) Να διερευνήσετε αν υπάρχει κάποια πιο αποδοτική διασταύρωση στην οποία μπορεί να καταφύγει ο εκτροφέας, διαθέτοντας καναρίνια και των δύο χρωματισμών, προκειμένου να μην έχει «απώλειες» με αυγά που δεν εκκολάπτονται.

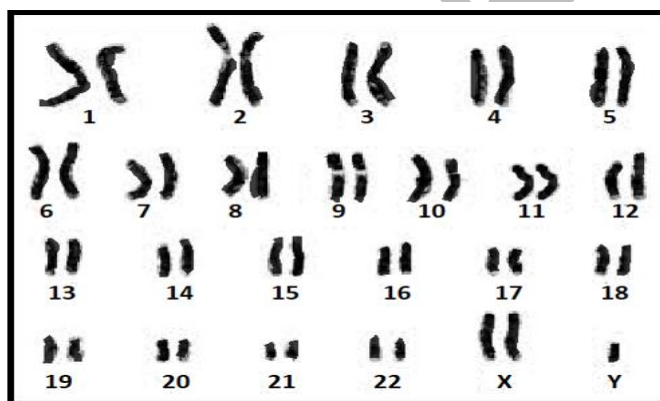
98. Θέμα_4_36402

4.1. Η αιμορροφιλία είναι μια ασθένεια που χαρακτηρίζεται από αδυναμία πήξης του αίματος στον άνθρωπο. Με τη μελέτη του μοριακού μηχανισμού της νόσου αποκαλύφθηκε ότι η δυσκολία πήξης του αίματος προκαλείται συνήθως από διαταραχές στην έκφραση του παράγοντα πήξης του αίματος VIII ή IX, οπότε έχουμε αντίστοιχα την αιμορροφιλία Α ή Β) Επίσης, γνωρίζουμε ότι τα γονίδια που ελέγχουν τη σύνθεση αυτών των παραγόντων πήξης του αίματος, βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και είναι επικρατή ως προς τα παθολογικά αλληλόμορφα τους. Υπάρχει ωστόσο και η αιμορροφιλία C, που

εμφανίζεται λιγότερο συχνά στον πληθυσμό, και οφείλεται σε έλλειψη του παράγοντα πήξης του αίματος XI, που αποδίδεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο. Η Ελένη, που έχει φυσιολογική πήξη του αίματος, καταφεύγει σε γενετική συμβουλή, καθώς θυμάται πως, στην οικογένειά της, έχουν αναφερθεί στο παρελθόν συγγενείς με διαταραχή στην πήκτικότητα του αίματός τους.

- α) Να εξηγήσετε σε ποια μέθοδο και σε ποια δεδομένα θα βασιστεί ο γενετιστής για να δώσει στη γυναίκα την κατάλληλη γενετική συμβουλή, χωρίς να χρειαστεί να προβεί σε ειδικές εξετάσεις.
- β) Αν διαπιστώθηκε ότι η μητέρα της Ελένης είναι μεν φυσιολογική, ενώ η γιαγιά της από τη μεριά της μητέρας της έπασχε από αιμορροφιλία, αλλά είχε πατέρα που ήταν φυσιολογικός (ο προπάππος δηλαδή της Ελένης), να εξηγήσετε σε ποιο συμπέρασμα θα οδηγηθεί ο γενετιστής σχετικά με τον τύπο της αιμορροφιλίας που υπάρχει στην οικογένεια της Ελένης αναφέροντας ταυτόχρονα τον γονότυπο της γιαγιάς της Ελένης ως προς τον συγκεκριμένο τύπο αιμορροφιλίας.

4.2. Σε ένα εργαστήριο κυτταρογενετικής και στα πλαίσια προγεννητικού ελέγχου παρατηρήθηκε ο παρακάτω καρυότυπος:



- α) Να υποδείξετε, επιλέγοντας από τον καρυότυπο αυτό και σημειώνοντας στην κόλλα σας την ένδειξη που φέρει στο κάτω μέρος του, ένα ζεύγος αυτοσωμικών και ένα ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων. Αν γνωρίζουμε ότι κάθε χρωματίδα έχει ένα κεντρομερίδιο, μία περιοχή με συγκεκριμένη αλληλουχία DNA όπου συνδέεται στενά με την αδελφή χρωματίδα της, με τη βοήθεια συγκεκριμένων πρωτεϊνών, να επιλέξετε από τον παραπάνω καρυότυπο και να ζωγραφίσετε ένα οποιοδήποτε χρωμόσωμα, υποδεικνύοντας τις αδελφές χρωματίδες του και τις θέσεις των κεντρομεριδίων τους.
- β) Να χαρακτηρίσετε τον παραπάνω καρυότυπο ως φυσιολογικό ή παθολογικό, αναφέροντας, αν ισχύει η δεύτερη περίπτωση, το είδος της γενετικής ανωμαλίας που παρατηρείται και να περιγράψετε το φύλο και την αναμενόμενη κλινική εικόνα του παιδιού μετά τη γέννησή του.

99. Θέμα_4_36931

4.1. Στον άνθρωπο οι οστεοχονδροδυσπλασίες αποτελούν μια ετερογενή ομάδα κληρονομικών διαταραχών, οι οποίες χαρακτηρίζονται από ανώμαλη ανάπτυξη των οστών και των χόνδρων. Η συχνότερη οστεοχονδροδυσπλασία είναι ένα είδος νανισμού που ονομάζεται αχονδροπλασία) Η αχονδροπλασία (ή νανισμός), που κληρονομείται με επικρατή τρόπο, οφείλεται στις περισσότερες περιπτώσεις σε μεταλλάξεις στο γονίδιο FGFR3 που εδράζεται στο χρωμόσωμα 4. Η νόσος προκαλεί μη φυσιολογική ανάπτυξη των χόνδρων και η συχνότητα εμφάνισής της είναι 1 / 25.000 ανθρώπους.

- α) Αν δύο γονείς με αχονδροπλασία, οι οποίοι έχουν ήδη ένα υγιές αγόρι αποφασίσουν να αποκτήσουν δεύτερο παιδί, να βρείτε τη πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να πάσχει από αχονδροπλασία και να είναι επίσης αγόρι, αιτιολογώντας την απάντησή σας.
- β) Η διάγνωση της νόσου μπορεί να γίνει κατά τη διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου με χρήση της τεχνικής PCR και στη συνέχεια ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου FGFR3. Να εξηγήσετε γιατί θα εφαρμοστεί πρώτα η τεχνική PCR κατά την μοριακή ανάλυση και να αναφέρετε άλλες πρακτικές εφαρμογές της.

4.2. Το σύνδρομο XYY, γνωστό και ως σύνδρομο Jacobs, είναι μια γενετική πάθηση που ανήκει στις ανευλοειδίες εφόσον οφείλεται στην παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος Y. Τα άτομα που πάσχουν συνήθως εμφανίζουν ύψος μεγαλύτερο του μέσου όρου, ακμή και αυξημένη πιθανότητα εμφάνισης μαθησιακών δυσκολιών, αν και είναι γόνιμα σε αντίθεση με άλλα σύνδρομα)

- α) Να αναφέρετε το συνολικό αριθμό χρωμοσωμάτων που φέρει ένα άτομο με σύνδρομο Jacobs, καθώς και το φύλο του. Να περιγράψετε ένα μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση ενός τέτοιου ατόμου.
- β) Να υπολογίσετε πόσα χρωμοσώματα, πόσες αδελφές χρωματίδες και πόσα μόρια DNA έχει στην αρχή της μεσόφασης και πόσα στην πρόφαση της μίτωσης ένα σωματικό κύτταρο ατόμου που πάσχει από σύνδρομο Jacobs.

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

100. Θέμα_2_27288

2.1. Το γενετικό υλικό μπορεί να υποστεί αλλαγές με πολλούς διαφορετικούς τρόπους. Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA, που ονομάζονται μεταλλάξεις, δημιουργούν συνήθως ένα διαφορετικό φαινότυπο χωρίς, ωστόσο αυτό να είναι πάντοτε απαραίτητο. Αυτό εξαρτάται από τον τρόπο με τον οποίο η αλλαγή επιδρά στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή στην πρωτεΐνη.

- α) Να ορίσετε ποιες μεταλλάξεις ονομάζονται σιωπηλές και ποιες ουδέτερες.
- β) Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί μια μετάλλαξη να οδηγήσει σε πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνσύνθεσης και ποιες επιπτώσεις έχει αυτή στη λειτουργικότητα της παραγόμενης πρωτεΐνης.

2.2. Από τα μέσα του δέκατου ένατου αιώνα είχαν αρχίσει προσπάθειες από τους επιστήμονες για την καλλιέργεια βακτηρίων και μυκήτων. Ο Louis Pasteur, στο Παρίσι, υπήρξε από τους πρωτοπόρους αυτής της προσπάθειας. Για το σκοπό αυτό ήταν απαραίτητη η απομόνωση, αρχικά, των διάφορων ειδών βακτηρίων ή μυκήτων, η παρασκευή κατάλληλων θρεπτικών υλικών και η διαμόρφωση κατάλληλων συνθηκών ανάπτυξής τους στο εργαστήριο. Σήμερα οι εξελίξεις στην Επιστήμη και στην Τεχνολογία δίνουν τη δυνατότητα χρησιμοποίησης των ζωντανών οργανισμών για την παραγωγή πολλών προϊόντων όπως τροφίμων, αντιβιοτικών και εμβολίων σε ευρεία κλίμακα, με τη χρήση των βιοαντιδραστήρων.

- α) Να εξηγήσετε ποια χαρακτηριστικά παρουσιάζει μία συνεχής καλλιέργεια που πραγματοποιείται σε βιοαντιδραστήρα.
- β) Να περιγράψετε τη διαδικασία με την οποία παραλαμβάνουμε τα τελικά προϊόντα μιας καλλιέργειας από έναν βιοαντιδραστήρα.

101. Θέμα_2_28860

2.1. Γνωρίζουμε ότι οι μικροοργανισμοί έχουν τεράστια δυναμική πολλαπλασιασμού και εξάπλωσης στον πλανήτη μας. Μπορεί να συναντήσει κανείς μικροοργανισμούς μέσα σε οργανισμούς ξενιστές (όπου ζουν παροδικά ή μόνιμα) ή και ελεύθερους στο περιβάλλον, ακόμη και σε ακραίες περιβαλλοντικές συνθήκες, όπως πολύ υψηλές ή χαμηλές θερμοκρασίες, ακραίες τιμές pH, ακόμη και σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου.

- α) Να εξηγήσετε από ποιους παράγοντες καθορίζεται ο ρυθμός ανάπτυξης των μικροοργανισμών.
- β) Να περιγράψετε πως επηρεάζει το O_2 την ανάπτυξη των μικροοργανισμών και να αναφέρετε τις κατηγορίες στις οποίες κατατάσσονται οι μικροοργανισμοί, σε σχέση με τις απαιτήσεις τους σε οξυγόνο, προκειμένου να αναπτυχθούν, δίνοντας από ένα παράδειγμα μικροοργανισμού ανά κατηγορία.

2.2. Οι γενετικές πληροφορίες, που κατά βάση καθορίζουν τα χαρακτηριστικά των οργανισμών και τις λειτουργίες τους, βρίσκονται καταγεγραμμένες υπό μορφή νουκλεοτιδικών αλληλουχιών, των λεγόμενων γονιδίων, τα οποία κατανέμονται σε συγκεκριμένες θέσεις πάνω στα χρωμοσώματα) Κάποια από αυτά τα γονίδια χαρακτηρίζονται ως αυτοσωμικά και κάποια άλλα ως φυλοσύνδετα) Ανάμεσα στα αυτοσωμικά και, σπανιότερα, ανάμεσα στα φυλοσύνδετα γονίδια, υπάρχουν και γονίδια που η έκφρασή τους σχετίζεται με τη βιωσιμότητα του φορέα τους, και χαρακτηρίζονται ως θνησιγόνα)

- α) Να εξηγήσετε που εδράζονται τα φυλοσύνδετα γονίδια. Να διερευνήσετε αν τα παραπάνω γονίδια βρίσκονται πάντοτε ως ζεύγη αλληλομόρφων και να αναφέρετε δύο χαρακτήρες που κληρονομούνται με φυλοσύνδετο τρόπο στον άνθρωπο .
- β) Να δώσετε τον ορισμό των θνησιγόνων γονιδίων και να εξηγήσετε πως διαφοροποιείται το αποτέλεσμα της έκφρασής τους στον πληθυσμό, όταν αυτά είναι αυτοσωμικά και όταν αυτά είναι φυλοσύνδετα .

102. Θέμα_2_32614

2.1. Τα βακτήρια του γένους *Lactobacillus* είναι γνωστά για τα πολλαπλά οφέλη τους στην υγεία του ανθρώπου. Διατίθενται στα φαρμακεία ως προβιοτικά, καθώς αποτελούν μέλη της φυσιολογικής μικροχλωρίδας της στοματικής κοιλότητας και του γαστρεντερικού συστήματος, αλλά χρησιμοποιούνται ευρέως και στη βιομηχανία τροφίμων για την παραγωγή γαλακτοκομικών προϊόντων.

- α) Να γράψετε το εύρος των τιμών του pH στο οποίο αναπτύσσονται οι συγκεκριμένοι μικροοργανισμοί και να εξηγήσετε αν αυτές οι τιμές είναι οι κατάλληλες για την ανάπτυξη της πλειοψηφίας των μικροοργανισμών.
- β) Να εξηγήσετε σε ποια κατηγορία μικροοργανισμών ανήκουν τα βακτήρια του γένους αυτού με βάση το είδος της τροφής που χρησιμοποιούν ως πηγή άνθρακα, με δεδομένο ότι στον πεπτικό σωλήνα τρέφονται με τους υδατάνθρακες που προσφέρονται από την τροφή μας . Να αναφέρετε την πιθανή ευνοϊκή θερμοκρασία για την ανάπτυξή τους.

2.2. Η έγκαιρη διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας προσφέρει τη δυνατότητα σχεδιασμού θεραπευτικής αγωγής, έτσι ώστε να ελαχιστοποιούνται μελλοντικά οι επιπλοκές της ασθένειας. Στην περίπτωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας χρησιμοποιούνται πολλές διαφορετικές τεχνικές.

- α)** Να γράψετε μια κυτταρική δοκιμασία και μια βιοχημική δοκιμασία που χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.
- β)** Για την διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, μπορεί επίσης να εντοπιστεί η μετάλλαξη στο γονίδιο της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης A (μοριακή διάγνωση). Να εξηγήσετε ποιο είδος μετάλλαξης αναγνωρίζουν οι βιολόγοι κατά τη διενέργεια της μοριακής διάγνωσης στο υπεύθυνο γονίδιο και να αναλύσετε το λόγο για τον οποίο η μοριακή διάγνωση στην περίπτωση της β-θαλασσαιμίας μπορεί να είναι πιο σύνθετη.

103. Θέμα_2_36744

2.1. Πολλά είδη ενζύμων δρουν έχοντας ως υπόστρωμα τα νουκλεϊκά οξέα) Μια συγκεκριμένη κατηγορία αυτών αποτελούν οι νουκλεάσες, οι οποίες δρουν καταλύοντας την υδρόλυση των φωσφοδιεστερικών δεσμών. Ορισμένες νουκλεάσες δρουν μόνο πάνω στο DNA, ενώ άλλες μόνο στο RNA. Κάποιες απ' αυτές δρουν μόνο στα ελεύθερα άκρα του DNA (εξωνουκλεάσες) ενώ άλλες δρουν στο εσωτερικό της αλυσίδας και ονομάζονται ενδονουκλεάσες.

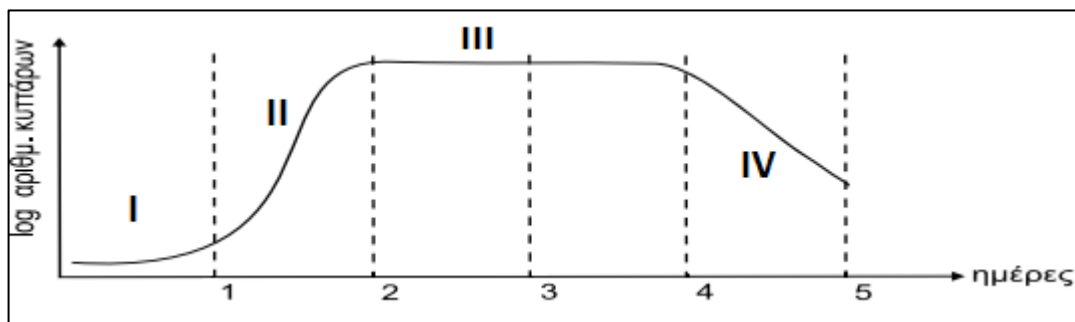
- α)** Να αναφέρετε τις κατηγορίες στις οποίες διακρίνονται τα ένζυμα ανάλογα με τον τόπο δράσης τους στον οργανισμό και να εξηγήσετε τον τρόπο ονοματολογίας των ενζύμων .
- β)** Να αναφέρετε τρία ένζυμα του κυττάρου που μπορούν να χαρακτηριστούν ως νουκλεάσες, σύμφωνα με τη δράση τους, εξηγώντας επιγραμματικά το ρόλο τους.

2.2. Για να αναπτυχθεί ένας μικροοργανισμός είναι απαραίτητο να μπορεί να προμηθεύεται από το περιβάλλον στο οποίο αναπτύσσεται μια σειρά θρεπτικών συστατικών. Σ' αυτά περιλαμβάνονται ο άνθρακας, το άζωτο, διάφορα μεταλλικά ιόντα και το νερό.

- α)** Να περιγράψετε τη δομή ενός νουκλεοτιδίου και ενός αμινοξέος. Να εξηγήσετε, με βάση τη δομή που περιγράψατε, το φαινόμενο όπου σε θρεπτικό υλικό που περιείχε μόνο τα θρεπτικά συστατικά που αναφέρονται στην εκφώνηση, δεν αναπτύχθηκαν μικροοργανισμοί.
- β)** Να εξηγήσετε πώς επιβιώνουν ορισμένα βακτήρια όταν στο θρεπτικό τους υλικό υπάρχει απουσία αμινοξέων.

104. Θέμα_4_27011

4.1. Κατά τη διάρκεια της ζύμωσης που επιτελείται σε ένα βιοαντιδραστήρα, τοποθετείται σε αυτόν ορισμένη ποσότητα αποστειρωμένου θρεπτικού υλικού, η οποία εμβολιάζεται με αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών. Η καλλιέργεια συνεχίζεται μέχρι την παραγωγή του επιθυμητού προϊόντος. Στην παρακάτω γραφική παράσταση απεικονίζεται η καμπύλη ανάπτυξης ενός μικροοργανισμού μέσα σε έναν βιοαντιδραστήρα.



- α) Να χαρακτηρίσετε τον τύπο της καλλιέργειας με βάση τη γραφική παράσταση και να ονομάσετε τις φάσεις ανάπτυξης I, II, III, IV του συγκεκριμένου μικροοργανισμού.
- β) Τα προϊόντα μιας καλλιέργειας είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα είτε προϊόντα των κυττάρων (όπως οι πρωτεΐνες και τα αντιβιοτικά). Αν στη συγκεκριμένη καλλιέργεια ο μικροοργανισμός παράγει ένα αντιβιοτικό, όταν βρίσκεται σε αντίξοες συνθήκες ανάπτυξης, να εξηγήσετε σε ποια ή ποιες φάσεις της καλλιέργειας αναμένουμε να πάρουμε μεγαλύτερη συγκέντρωση του αντιβιοτικού, αιτιολογώντας ταυτόχρονα γιατί επιλέγουμε τον συγκεκριμένο τύπο καλλιέργειας για να παραλάβουμε αυτό το προϊόν.

4.2. Σήμερα γνωρίζουμε ότι στη δρεπανοκυτταρική αναιμία, υπάρχει γονιδιακή αντικατάσταση βάσης στο 7ο κωδικόνιο του φυσιολογικού γονιδίου της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης HbA των ενηλίκων, η οποία οδηγεί σε αλλαγή αμινοξέος στην 6η θέση της παραγόμενης πεπτιδικής β αλυσίδας. Παρακάτω δίνεται τμήμα από το πρώτο εξόνιο του γονιδίου που κωδικοποιεί τη β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης HbA δύο διαφορετικών αλληλομόρφων, του β1 και β2 (το ένα είναι φυσιολογικό και το άλλο μεταλλαγμένο και υπεύθυνο για δρεπανοκυτταρική αναιμία).

Αλληλόμορφο γονίδιο β1

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

Αλληλόμορφο γονίδιο β2

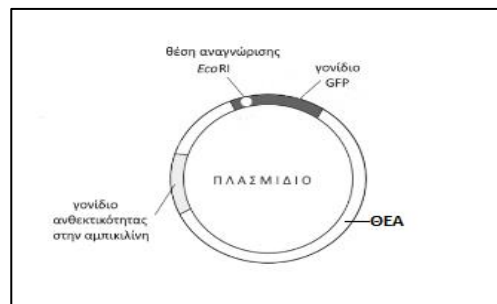
AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTACCTC

- α) Ποιο από τα δύο αλληλόμορφα γονίδια πιστεύετε ότι είναι το φυσιολογικό και ποιο το μεταλλαγμένο ; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας .
- β) Ένα άτομο πάσχει από σύνδρομο Klinefelter και ταυτόχρονα εμφανίζει δρεπανοκυτταρική αναιμία και μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα) Να προσδιορίσετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, τον αριθμό των φυσιολογικών και των μεταλλαγμένων αλληλομόρφων γονιδίων που φέρει το άτομο αυτό σε κάθε σωματικό του κύτταρο, κατά την πρόφαση της μίτωσης, ως προς τις δύο ασθένειες που αναφέρονται.

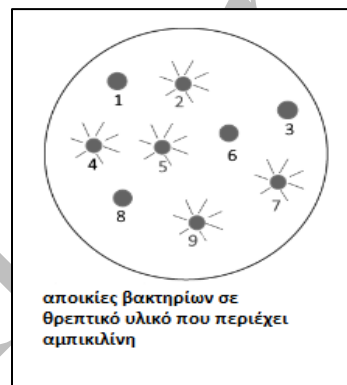
105. Θέμα_4_27375

4.1. Για τη κλωνοποίηση ενός γονιδίου που κωδικοποιεί ένα ανθρώπινο ένζυμο, οι ερευνητές χρησιμοποιούν ως φορέα κλωνοποίησης το πλασμίδιο της εικόνας, το οποίο διαθέτει γονίδιο

ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη και το γονίδιο GFP (green fluorescent protein) εντός του οποίου υπάρχει η αλληλουχία αναγνώρισης της *EcoRI*, την οποία χρησιμοποιούν ως περιοριστική ενδονουκλεάση. Το γονίδιο της GFP παράγει μια πράσινη φθορίζουσα πρωτεΐνη, η οποία εκπέμπει πράσινο φθορισμό όταν εκτεθεί σε υπεριώδη ακτινοβολία) Ως βακτήρια – ξενιστές



χρησιμοποιούνται βακτήρια *Escherichia coli*, που δεν φέρουν πλασμίδια και είναι ευαίσθητα στην αμπικιλίνη. Μετά τη διαδικασία μετασχηματισμού των βακτηρίων-ξενιστών, τα βακτήρια μεταφέρονται σε στερεό θρεπτικό υλικό που περιέχει το αντιβιοτικό αμπικιλίνη και μετά από κάποιες μέρες εμφανίζονται 9 αποικίες. Με τη χρήση υπεριώδους ακτινοβολίας, οι ερευνητές παρατηρούν ότι οι αποικίες 2, 4, 5, 7 και 9 εκπέμπουν πράσινο φθορισμό, όπως φαίνεται στην εικόνα)



- α) Να αναφέρετε επιγραμματικά τι περιείχε το στερεό θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας προκειμένου να πολλαπλασιάζονται τα βακτήρια σε αυτό και να αναφέρετε ποια θερμοκρασία είχε ο κλίβανος στον οποίο τοποθετήθηκαν οι καλλιέργειες στη συνέχεια.
- β) Να εξηγήσετε αν οι αποικίες 1 – 9 περιλαμβάνουν μετασχηματισμένα ή μη μετασχηματισμένα βακτήρια . Να βρείτε ποιες από τις αποικίες 1 – 9 περιέχουν βακτήρια που μετασχηματίστηκαν με πλασμίδιο που έφερε το γονίδιο του ανθρώπινου ενζύμου, αιτιολογώντας την απάντησή σας.

4.2. Η παρακάτω αλληλουχία νουκλεοτιδίων DNA περιλαμβάνει ένα γονίδιο που κωδικοποιεί ένα μικρό πεπτιδίο. Το πεπτιδίο αυτό λειτουργεί ως ένζυμο που καταλύει μία ειδική αντίδραση του μεταβολισμού σε ανθρώπινα μυϊκά κύτταρα.

I CTGATATGTACTGCCCATCGACACAGAAATTCTGACG II

II GACTATACATGACGGGTAGCTGTGTCTTTAAGACTGC IV

Τα t-RNA που χρησιμοποιήθηκαν κατά σειρά στη μετάφραση του mRNA για την παραγωγή του πεπτιδίου, είχαν τα αντικωδικόνια:

3' UAC 5', 3' AUG 5', 3' ACC 5', 3' UGU 5', 3' GUC 5', 3' UUU 5', 3' AAG 5'

- α) Να εξηγήσετε ποια αλυσίδα, η πάνω ή η κάτω, είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου και να αντιστοιχίσετε τις θέσεις I, II, III και IV στα 3' και 5' άκρα των πολυνουκλεοτιδικών αλυσίδων.
- β) Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που εντοπίζεται στο κυτταρόπλασμα των μυϊκών κυττάρων στα οποία εκφράζεται το γονίδιο αυτό.
- γ) Να εξηγήσετε, αν για τη βιοτεχνολογική παραγωγή του πεπτιδίου από μετασχηματισμένα βακτήρια, θα χρησιμοποιήσουμε αντίγραφο του γονιδίου από γονιδιωματική ή cDNA βιβλιοθήκη.

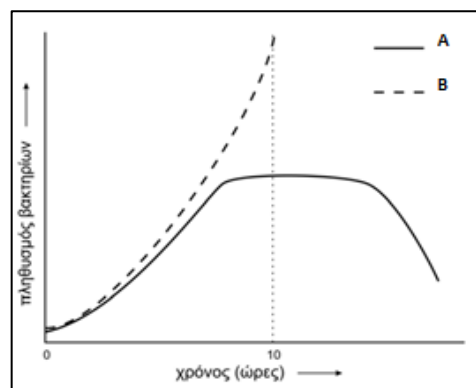
106. Θέμα_4_28898

4.1. Το *Danio rerio* (ζεβρόψαρο) είναι ένα τροπικό ψάρι που εντοπίστηκε και περιγράφηκε για πρώτη φορά στον ποταμό Γάγγη της Ινδίας. Αποτελεί έναν δημοφιλή, πρότυπο πειραματικό οργανισμό, λόγω του μεγάλου αριθμού των πλεονεκτημάτων που διαθέτει για γενετική, αναπτυξιακή και περιβαλλοντική έρευνα. Σε έναν μεταφασικό κύτταρο του το γονιδίωμα αντιστοιχεί σε 50 χρωμοσώματα. Επίσης, μεταξύ των κυττάρων ενός θηλυκού ατόμου εντοπίστηκαν κύτταρα με διαφορετική ποσότητα γενετικού υλικού όπως παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα)

ΚΥΤΤΑΡΑ	Ποσότητα γενετικού υλικού (pg DNA)
1	9,2
2	2,3
3	4,6
4	2,8

- α) Να εξηγήσετε γιατί υπάρχουν οι διαφορές αυτές στο μέγεθος του γονιδιώματος των τριών πρώτων κυττάρων (1 – 3).
- β) Η ποσότητα του γενετικού υλικού που είναι ίση με 2,3 pg σε ποιον αριθμό χρωμοσωμάτων θεωρείτε ότι αντιστοιχεί; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
- γ) Το κύτταρο 4 πιστεύετε ότι είναι ένα φυσιολογικό κύτταρο του ψαριού; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

4.2. Στο διάγραμμα του σχήματος απεικονίζεται η ανάπτυξη δύο καλλιιεργειών Α (συνεχής γραμμή) και Β (στικτή γραμμή) του ίδιου μικροοργανισμού, με σκοπό την παραγωγή της ίδιας πρωτεΐνης, την οποία παράγουν όταν βρίσκονται σε εκθετική φάση ανάπτυξης. Οι καλλιιεργειες αναπτύσσονται σε ίδιο θρεπτικό υλικό και σε ίδιες συνθήκες θερμοκρασίας, pH και οξυγόνου, μέσα σε διαφορετικό βιοαντιδραστήρα.

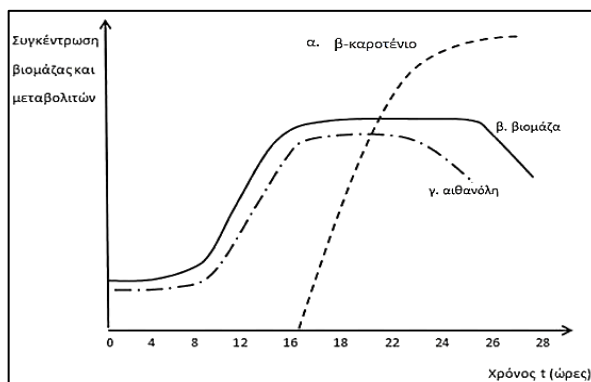


- α) Να αναγνωρίσετε τους τύπους καλλιιεργειας Α και Β και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
- β) Να εξηγήσετε σε ποια από τις δύο καλλιιεργειες (Α ή Β) θα έχουμε περισσότερη ποσότητα παραγόμενης πρωτεΐνης στο χρονικό διάστημα 0 – 10 ώρες. Να δικαιολογήσετε, με βάση την προηγούμενη απάντηση, το είδος της καλλιιεργειας που θα επιλέγατε να πραγματοποιήσετε σε βιοαντιδραστήρα, προκειμένου να παράξετε και να διαθέσετε στην αγορά ως φάρμακο, τη συγκεκριμένη πρωτεΐνη.

107. Θέμα_4_31425

4.1. Ως γνωστόν, υπάρχουν αρκετά είδη μικροβίων που χρησιμοποιούνται πλέον από τους επιστήμονες, στα πλαίσια της βιοτεχνολογικής παραγωγής σημαντικών για τον άνθρωπο προϊόντων. Για παράδειγμα, ένα είδος μυκήτων χρησιμοποιείται στη βιοτεχνολογία για τρεις παράλληλους λόγους: για την παραγωγή αιθανόλης που εντοπίζεται εξωκυτταρικά, για την ενδοκυτταρική παραγωγή της βιταμίνης

β-καροτένιο και για τη βιομάζα του, η οποία χρησιμοποιείται ως συμπλήρωμα διατροφής, πλούσιο σε πρωτεΐνες. Στις παρακάτω γραφικές παραστάσεις παριστάνονται οι μεταβολές στη συγκέντρωση των παραπάνω προϊόντων (μεταβολιτών) και της βιομάζας κατά τη διάρκεια της καλλιέργειας του συγκεκριμένου μικροοργανισμού σε βιοαντιδραστήρα.



- Να αναφέρετε το είδος της καλλιέργειας που απεικονίζεται με βάση τη γραφική παράσταση της βιομάζας, προσδιορίζοντας χρονικά τις επιμέρους φάσεις που την αποτελούν.
- Να εξηγήσετε γιατί το συγκεκριμένο είδος καλλιέργειας είναι το καταλληλότερο για την παραγωγή των αναφερόμενων προϊόντων, καθώς και της βιομάζας αυτού του μικροοργανισμού.
- Να περιγράψετε τις διαδικασίες με τις οποίες θα παραλάβουμε από τον βιοαντιδραστήρα όλα τα παραπάνω χρήσιμα προϊόντα.

4.2. Το σύστημα ABO αποτελεί ένα από τα συστήματα καθορισμού των ομάδων αίματος στον άνθρωπο. Το σύστημα αυτό περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1900 από τον Karl Landsteiner, στα πλαίσια ερευνών που γίνονταν σε μετεγχειρητικούς ασθενείς, οι οποίοι πέθαιναν μυστηριωδώς μετά τη μετάγγιση (μη σωστής ομάδας) αίματος. Σήμερα, η μοριακή και βιοχημική βάση του συστήματος ABO είναι πλέον γνωστή.

- Να εξηγήσετε τι ελέγχουν τα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος σύμφωνα με το σύστημα ABO, διευκρινίζοντας τη σχέση που υπάρχει μεταξύ τους ως προς την δυνατότητα της έκφρασής τους. Να γράψετε όλους τους πιθανούς γονότυπους που συναντάμε στον ανθρώπινο πληθυσμό για τον παραπάνω χαρακτήρα, συσχετίζοντάς τους με τον φαινότυπο στον οποίο οδηγούν.
- Σε μια οικογένεια ο πατέρας, ο Πέτρος, είναι ομάδα αίματος AB και η μητέρα, η Χριστίνα, είναι ομάδα αίματος O. Στην οικογένεια υπάρχουν τέσσερα παιδιά από τα οποία το ένα προέρχεται από υιοθεσία και το άλλο από προηγούμενο γάμο της μητέρας. Τα παιδιά εμφανίζουν τις ομάδες αίματος που φαίνονται στον παρακάτω πίνακα:

	Ομάδες αίματος παιδιών
1	παιδί με ομάδα αίματος A
2	παιδί με ομάδα αίματος B
3	παιδί με ομάδα αίματος AB
4	παιδί με ομάδα αίματος O

Με βάση την ομάδα αίματος που έχουν τα παιδιά, να βρείτε τα φυσικά παιδιά του ζευγαριού, το παιδί από υιοθεσία και το παιδί της Χριστίνας από τον προηγούμενό της γάμο και να προσδιορίσετε τον πιθανό γονότυπο του πρώην συζύγου.

108. Θέμα_4_31565

4.1. Οι μικροοργανισμοί με την τεράστια ποικιλότητα και τα ιδιαίτερα μεταβολικά χαρακτηριστικά τους είναι κυριολεκτικά πανταχού παρόντες στην καθημερινή μας ζωή. Επίσης, στα πλαίσια της Βιοτεχνολογίας, σχεδιάζονται πρωτόκολλα καλλιέργειας συγκεκριμένων μικροοργανισμών υπό ειδικές συνθήκες, είτε με σκοπό την παραγωγή χρήσιμων προϊόντων από αυτούς, είτε με σκοπό την παραγωγή της ίδιας της βιομάζας τους. Με άλλα λόγια, επιδιώκεται η αναπαραγωγή των ίδιων των μικροοργανισμών, που μπορούμε να αξιοποιήσουμε στη βιομηχανία ή στην προστασία του περιβάλλοντος με χαρακτηριστικό παράδειγμα τον βιολογικό καθαρισμό των υδάτων.

- α) Να αναφέρετε τις κύριες διαφορές ανάμεσα σε μια κλειστή και μια συνεχή καλλιέργεια βακτηρίων. Να δώσετε ένα παράδειγμα εφαρμογής της βιοτεχνολογίας, όπου η συνεχής καλλιέργεια βακτηρίων προτιμάται σε σχέση με την κλειστή καλλιέργεια.
- β) Καλείστε να βοηθήσετε στην οργάνωση μια πειραματικής άσκησης καλλιέργειας μικροοργανισμών *E. coli* σε στερεό υπόστρωμα, μέσα σε κατάλληλα πλαστικά δοχεία (τρυβλία Petri) στο σχολείο σας. Να περιγράψετε τα βήματα που θα ακολουθήσετε προκειμένου να οργανώσετε το πρωτόκολλο καλλιέργειας των βακτηρίων και να χαρακτηρίσετε το είδος της καλλιέργειας που θα προκύψει, μετά από την επιτυχή διεξαγωγή της άσκησης, από τους συμμαθητές σας, ως συνεχή ή κλειστή.

4.2. Σε ένα εργαστήριο μοριακής βιοτεχνολογίας και στα πλαίσια ενός πειράματος δημιουργίας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης, ένα μόριο γραμμικού DNA αναμιγνύεται με το ένζυμο περιορισμού EcoRI και από τη δράση του (πέψη) προκύπτουν 10 τμήματα.

- α) Να υπολογίσετε πόσοι φωσφοδιεστερικοί και πόσοι δεσμοί υδρογόνου θα διασπαστούν μετά την παραπάνω πέψη. Να σκεφτείτε αν οι αριθμοί των δεσμών που υπολογίσατε θα διαφοροποιούνταν σε περίπτωση που χρησιμοποιούσαμε διαφορετικό ένζυμο για να κόψουμε το ίδιο DNA σε ίσο αριθμό κομματιών.
- β) Αν τα παραπάνω κομμάτια ενσωματωθούν το καθένα σε ένα πλασμίδιο, που έχει προηγουμένως κοπεί με την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση (EcoRI), να υπολογίσετε πόσοι φωσφοδιεστερικοί και πόσοι δεσμοί υδρογόνου θα δημιουργηθούν κατά το σχηματισμό καθενός ανασυνδυασμένου πλασμιδίου. Να ονομάσετε το ένζυμο, που είναι απαραίτητο για την ενσωμάτωση του ξένου DNA στα πλασμίδια, περιγράφοντας τη συνεισφορά του στη διαδικασία του ανασυνδυασμού.

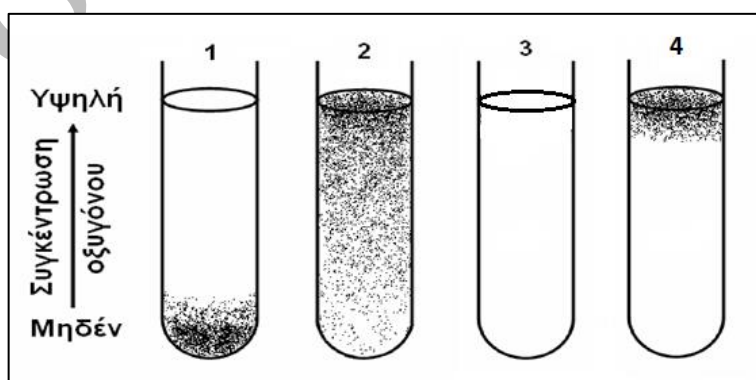
109. Θέμα_4_35652

4.1. Το σκορβούτο είναι μια ασθένεια που δεν είναι κληρονομική, αλλά προκαλείται από έλλειψη βιταμίνης C στον οργανισμό και εκδηλώνεται με αιμορραγίες στο σώμα, ανορεξία, πυρετό και αναιμία. Η βιταμίνη C, ή αλλιώς ασκορβικό οξύ, βοηθάει (μεταξύ άλλων) στην απορρόφηση του σιδήρου (συστατικό της αιμοσφαιρίνης) από το βλεννογόνο του λεπτού εντέρου. Ένας άνδρας που πάσχει από σκορβούτο βρήκε ότι είχε αυξημένη συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης HbA₂ στην αιματολογική εξέταση που έκανε.

- α) Να εξηγήσετε γιατί ο άνδρας αυτός, ακόμα και μετά τη λήψη συμπληρώματος βιταμίνης C, που έλαβε ως θεραπεία του σκορβούτου, εξακολούθησε να εμφανίζει συμπτώματα αναιμίας . Να ονομάσετε και τα άλλα είδη φυσιολογικών αιμοσφαιρινών που θα αναγράφονται στην αιματολογική εξέταση του άντρα, αναφέροντας και τα είδη των πολυπεπτιδικών αλυσίδων από τις οποίες αποτελούνται .
- β) Ο άνδρας αυτός αποκτά με μια γυναίκα που είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, ένα υγιές παιδί. Να υπολογίσετε την πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να γεννηθεί με σοβαρή μορφή αναιμίας, παρουσιάζοντας την αντίστοιχη διασταύρωση.

4.2. Ο Γιάννης και η Ελένη, φοιτητές που έκαναν τη πρακτική τους άσκηση σε ένα ερευνητικό εργαστήριο μικροβιολογίας, μελέτησαν τις συνθήκες που επηρεάζουν την ανάπτυξη τεσσάρων ειδών μικροοργανισμών στο εργαστήριο. Γι' αυτό, έφτιαξαν διαφορετικής σύστασης υγρά θρεπτικά υλικά για την καλλιέργειά τους, ενώ παράλληλα μελέτησαν την επίδραση της συγκέντρωσης οξυγόνου στην ανάπτυξή τους. Βρήκαν λοιπόν ότι μόνο ο μικροοργανισμός Γ ήταν αυτότροφος, καθώς αναπτυσσόταν σε κατάλληλο κλίβανο που παρείχε διοξείδιο του άνθρακα για την ανάπτυξή του, ενώ τα υπόλοιπα είδη μικροοργανισμών ήταν ετερότροφα) Από αυτά, ο μικροοργανισμός Α ήταν υποχρεωτικά αερόβιος και αναπτυσσόταν μόνο σε pH 4-5, ο μικροοργανισμός Β ήταν υποχρεωτικά αναερόβιος και ο μικροοργανισμός Δ υποχρεωτικά αερόβιος, επίσης. Στη συνέχεια όμως, κατά τη διάρκεια ενός πειράματος, ο Γιάννης μπέρδεψε κατά λάθος τα δείγματα των μικροοργανισμών.

- α) Να εξηγήσετε πώς μπορούν οι φοιτητές, από τα διαθέσιμα υγρά θρεπτικά υλικά που είχαν παρασκευάσει, να φτιάξουν στερεό θρεπτικό υλικό.
- β) Να προτείνετε έναν τρόπο με τον οποίο θα μπορούσε ο Γιάννης να διακρίνει σε ποιο από τα δείγματά του υπάρχει ο αυτότροφος μικροοργανισμός Γ, χρησιμοποιώντας μόνο τα διαφορετικής σύστασης υγρά θρεπτικά υλικά που είχαν παρασκευάσει.
- γ) Στους παρακάτω δοκιμαστικούς σωλήνες (1, 2, 4) φαίνεται η περιοχή ανάπτυξης (μαύρες κουκίδες) των μικροοργανισμών της εκφώνησης σε υγρό θρεπτικό υλικό που έχει pH = 7, καθώς και η διαβάθμιση της συγκέντρωσης του οξυγόνου. Δεν παρατηρήθηκε καμία ανάπτυξη μικροοργανισμών στον σωλήνα 3.



Με βάση τα αποτελέσματά αυτά, να εξηγήσετε αν ο Γιάννης θα μπορούσε να καταλάβει σε ποιον από τους τέσσερις δοκιμαστικούς σωλήνες (1,2,3,4) αντιστοιχεί η καλλιέργεια του μικροοργανισμού Γ.

110. Θέμα_2_25591

- 2.1. «Το ιδανικό φάρμακο», είπε ο πρωτοπόρος Γερμανός γιατρός Ehrlich, «πρέπει να μπορεί να εξουδετερώνει τις μολύνσεις χωρίς να προκαλεί παρενέργειες στον οργανισμό». Η φύση έχει φτιάξει

ένα «τέλειο φάρμακο», τα αντισώματα) Τα αντισώματα είναι πρωτεϊνικά μόρια, που παράγονται από τα Β-λεμφοκύτταρα του ανοσοποιητικού μας συστήματος, όταν ένα αντιγόνο (πχ παθογόνος μικροοργανισμός) προσβάλλει τον οργανισμό. Τα αντισώματα αντιδρούν με το αντιγόνο και το εξουδετερώνουν.

- α) Ένας συμμαθητής σας υποστηρίζει στο μάθημα Βιολογίας ότι «ο οργανισμός μας είναι ικανός να παράγει διαφορετικά είδη αντισωμάτων» για ένα συγκεκριμένο αντιγόνο πχ ένα βακτήριο. Να δικαιολογήσετε γιατί η άποψη του συμμαθητή σας είναι ορθή. Σε ποια περίπτωση θα χαρακτηρίζατε τα αντισώματα μονοκλωνικά;
- β) Να περιγράψετε την μέθοδο παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων.

2.2. Κατά τη διάρκεια της μετάφασης I, των άωρων γεννητικών κυττάρων, τα ζεύγη των ομόλογων χρωμοσωμάτων ολοκληρώνουν τη μετακίνησή τους προς το ισημερινό επίπεδο του κυττάρου.

- α) Να γράψετε με ποιον μηχανισμό μετακινούνται τα ζεύγη των χρωμοσωμάτων προς το ισημερινό επίπεδο του κυττάρου κατά τη μετάφαση I και να συγκρίνετε την τελική τοποθέτησή τους εκεί με την τοποθέτηση των χρωμοσωμάτων κατά τη μετάφαση της μίτωσης.
- β) Να ονομάσετε το φαινόμενο της μετάφασης I που συμβάλλει στην γενετική ποικιλομορφία των οργανισμών και να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο πραγματοποιείται.

111. Θέμα_2_31692

2.1. Οι περισσότερες μορφές καρκίνου είναι αποτέλεσμα τυχαίων μεταλλάξεων που αφορούν κυρίως σε σωματικά κύτταρα. Συνήθως οι μεταλλάξεις αυτές αφορούν σε γονίδια που ελέγχουν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό. Μια γυναίκα υποβλήθηκε σε διαγνωστικές εξετάσεις και στο δεξί μαστό της εντοπίστηκε ένα καρκινικό μόρφωμα ακαθόριστου σχήματος.

- α) Να εξηγήσετε εάν ο καρκίνος μπορεί να θεωρηθεί τύπος μονογονιδιακής ασθένειας.
- β) Να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορούν να αξιοποιηθούν στην βελτίωση της θεραπείας του καρκίνου του μαστού.

2.2. Τα κύτταρα χρειάζονται ενέργεια για να διατηρήσουν τη δομή και τη λειτουργικότητά τους. Οι χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια είναι εξειδικευμένα κυτταρικά οργανίδια, στα οποία η εισερχόμενη ενέργεια μετατρέπεται σε μορφή αξιοποιήσιμη από τα κύτταρα του οργανισμού. Τα δύο οργανίδια διαθέτουν δικό τους γενετικό υλικό, εκτός από το γενετικό υλικό που υπάρχει στον πυρήνα του κυττάρου.

- α) Να περιγράψετε τη μορφή του γενετικού υλικού των χλωροπλαστών και να αναφέρετε τις πληροφορίες που αυτό περιέχει. Να εξηγήσετε πώς συνδέονται οι πληροφορίες αυτές με το γεγονός ότι οι χλωροπλάστες θεωρούνται ημιαυτόνομα οργανίδια.
- β) Να ονομάσετε τρεις δομές και τρία βιολογικά μακρομόρια-συστατικά που συναντώνται στο στρώμα των χλωροπλαστών. Να περιγράψετε το ρόλο που διαδραματίζουν αυτές οι δομές και τα μακρομόρια.

112. Θέμα_2_31741

2.1. Οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες είναι πρωτεΐνες που χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία διαφόρων ασθενειών. Η ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA έδωσε τη δυνατότητα παραγωγής τους σε μεγάλες ποσότητες. Μεταξύ των πρώτων μορίων που παρασκευάστηκαν είναι η ινσουλίνη και οι ιντερφερόνες.

- α)** Να αναφέρετε το βιολογικό ρόλο των ιντερφερονών και να εξηγήσετε πώς αξιοποιούνται ως φαρμακευτικές πρωτεΐνες.
- β)** Να περιγράψετε τα στάδια παραγωγής μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης σε μεγάλες ποσότητες, όπως είναι οι ιντερφερόνες, μέσω της χρήσης βακτηρίων.

2.2. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης. Το 1949, ο Pauling και οι συνεργάτες του διαπίστωσαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων HbA, ήταν διαφορετική στα άτομα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία) Εξ άλλου, η β-θαλασσαιμία είναι μια από τις σοβαρότερες αιμοσφαιρινοπάθειες η οποία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια.

- α)** Να αναφέρετε τα είδη των αιμοσφαιρινών που απαντούν σε έναν ενήλικα, καθώς και τη σύστασή τους σε πολυπεπτιδικές αλυσίδες.
- β)** Να αναφέρετε τα είδη των μεταλλάξεων που συμβάλλουν στη μεγάλη ετερογένεια της β-θαλασσαιμίας, εξηγώντας τη διαφοροποίηση που παρατηρείται ως προς τα συμπτώματα της ασθένειας.
- γ)** Διαπιστώθηκε ότι η συχνότητα των ατόμων που είναι φορείς ενός μεταλλαγμένου γονιδίου για την δρεπανοκυτταρική αναιμία ή την β-θαλασσαιμία, είναι αυξημένη σε περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν.Α. Ασίας όπου εμφανιζόταν η ελονοσία. Να εξηγήσετε τον λόγο για τον οποίο ισχύει η παραπάνω διαπίστωση.

113. Θέμα_2_31779

2.1. Οι τεχνικές με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό των οργανισμών αποτελούν τη Γενετική Μηχανική, ενώ όλες οι τεχνικές που οδηγούν σε μεταφορά του γενετικού υλικού από έναν οργανισμό σε κάποιον άλλο, αποτελούν την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA. Η Γενετική Μηχανική έχει ανοίξει νέους δρόμους σχετικά με την επίτευξη δύο θεμελιωδών στόχων του ανθρώπου που αφορούν στην κατανόηση του φαινομένου της ζωής, και τη βελτίωση της υγείας και του βιοτικού του επιπέδου.

- α)** Να αναφέρετε τους παράγοντες που οδήγησαν στην ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA.
- β)** Να περιγράψετε τις δυνατότητες που έδωσε η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA στον τομέα παρασκευής εμβολίων για τον άνθρωπο και από τα εμβόλια νέας γενιάς, να περιγράψετε τα εμβόλια υπομονάδων.

2.2. 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. Σημαντική διαδικασία είναι η διενέργεια προγεννητικού

ελέγχου, ο οποίος κρίνεται σκόπιμος σε συγκεκριμένη φάση της κύησης και εφόσον συντρέχουν ειδικοί λόγοι.

- α) Να αναφέρετε το στάδιο της κύησης στο οποίο κρίνεται σκόπιμο να γίνεται ο προγεννητικός έλεγχος με αμνιοπαρακέντηση και να εξηγήσετε τη σημασία της έγκαιρης γενετικής διάγνωσης που αυτός επιτρέπει.
- β) Να περιγράψετε ένα πλεονέκτημα και ένα μειονέκτημα της αμνιοπαρακέντησης σε σχέση με τη λήψη χοριακών λαχνών και να αναφέρετε τις διαγνωστικές μεθόδους που μπορούν να εφαρμοστούν στα εμβρυϊκά κύτταρα που συλλέχθηκαν με την διαδικασία της αμνιοπαρακέντησης.

114. Θέμα_2_32618

2.1. Μια υποψήφια μητέρα, φορέας στην μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και στο πράσινο χρώμα και στην αιμορροφιλία συμβουλευτήκε κάποιον γενετιστή, προκειμένου να προσδιορίσει την πιθανότητα γέννησης ενός παιδιού που να εκδηλώνει και τα δύο νοσήματα. Ο γενετιστής της εξήγησε ότι στους υπολογισμούς του δεν συμπεριλαμβάνει το 2ο νόμο του Mendel.

- α) Να διατυπώσετε το 2ο νόμο του Mendel και να εξηγήσετε γιατί δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί στην παραπάνω περίπτωση.
- β) Το μοσχομπίζελο είναι ιδανικό για τη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτήρων. Στον άνθρωπο η μελέτη των τύπων κληρονομικότητας εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Να αναφέρετε ποιες μπορεί να είναι αυτές οι δυσκολίες και να γράψετε ποιοι χαρακτήρες ακολουθούν στον άνθρωπο Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας.

2.2. Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, τη CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), που είναι απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων και άλλων οργάνων. Κύριο χαρακτηριστικό της νόσου είναι η εμφάνιση ιδιαίτερα παχύρρευστων και αφυδατωμένων εκκρίσεων από διάφορα όργανα και αδένες του σώματος. Το 1993, εφαρμόστηκε πρώτη φορά *in vivo* γονιδιακή θεραπεία για τη θεραπεία της νόσου.

- α) Να εξηγήσετε γιατί επιλέχθηκε *in vivo* γονιδιακή θεραπεία και όχι *ex vivo* και να γράψετε μια γενετική ασθένεια για τη θεραπεία της οποίας θα μπορούσαμε να επιλέξουμε *ex vivo* γονιδιακή θεραπεία.
- β) Να περιγράψετε την πειραματική διαδικασία που ακολουθούμε για την *in vivo* γονιδιακή θεραπεία στην περίπτωση της κυστικής ίνωσης.

115. Θέμα_2_35607

2.1. Βιοτεχνολογία με την ευρεία έννοια είναι η χρήση ζωντανών οργανισμών προς όφελος του ανθρώπου. Οι εφαρμογές της Βιοτεχνολογίας συνεισφέρουν σε διάφορους τομείς όπως είναι η Ιατρική, η γεωργία, η κτηνοτροφία, η βιομηχανία και η προστασία του περιβάλλοντος.

- α) Να αναφέρετε τρεις βασικούς στόχους της Ιατρικής, στους οποίους έχει συμβάλει η Βιοτεχνολογία, και να αναφέρετε τα είδη των εμβολίων νέας γενιάς που αναπτύχθηκαν με τη συμβολή της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA.

β) Να γράψετε ποιες γνώσεις οδήγησαν στην ανάπτυξη της γονιδιακής θεραπείας, ποιος είναι, γενικά, ο στόχος από την εφαρμογή της και ποιες άλλες δύο σημαντικές εφαρμογές της βιοτεχνολογίας έχουν συνεισφέρει στον τομέα της θεραπείας ασθενειών του ανθρώπου.

2.2. Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες δημιουργούνται στα αυτοσωμικά ή στα φυλετικά χρωμοσώματα) Η πιο κοινή αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία σε αυτοσωμικά χρωμοσώματα είναι το σύνδρομο Down, για το οποίο ως παγκόσμια ημέρα έχει οριστεί η 21η Μαρτίου.

α) Να αναφέρετε σε ποιο χρωμόσωμα εμφανίζουν αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down και να περιγράψετε έναν πιθανό γενετικό μηχανισμό με τον οποίο μπορεί να προκύψει ένα άτομο με το σύνδρομο αυτό.

β) Να αναφέρετε τις φαινοτυπικές ιδιαιτερότητες που εμφανίζουν τα άτομα με σύνδρομο Down και να περιγράψετε τη συσχέτιση που υπάρχει μεταξύ της ηλικίας της μέλλουσας μητέρας και της απόκτησης παιδιού με σύνδρομο Down.

116. Θέμα_2_35611

2.1. Οι μεταβολικές διεργασίες των οργανισμών, διεξάγονται, στο σύνολό τους, με τη βοήθεια των πρωτεϊνών (ενζύμων) που συντίθενται μέσα στα κύτταρά τους. Η παραγωγή των πρωτεϊνών είναι αποτέλεσμα της έκφρασης των γονιδίων των κυττάρων και περιγράφεται σχηματικά από το Κεντρικό Δόγμα της Μοριακής Βιολογίας (Κ.Δ.Μ.Β).

α) Να αναφέρετε τις δύο βασικές διαδικασίες που αφορούν στην έκφραση των γενετικών πληροφοριών, όπως αυτές καταγράφηκαν στην αρχική μορφή του Κ.Δ.Μ.Β και να εξηγήσετε συνοπτικά τι περιλαμβάνουν αυτές.

β) Να περιγράψετε με ποιους τρόπους ένα ευκαρυωτικό κύτταρο είναι σε θέση να αυξάνει το ρυθμό παραγωγής μιας ή περισσότερων πρωτεϊνών όταν οι ανάγκες του το απαιτούν.

2.2. Τα τελευταία 40 χρόνια είναι γεγονός ότι η βιοτεχνολογία έχει να επιδείξει θεαματικά αποτελέσματα σε πολλούς και σημαντικούς τομείς που ενδιαφέρουν τον άνθρωπο, όπως σε εκείνους της Κτηνοτροφίας, της Γεωργίας, της Βιομηχανίας, της Προστασίας του Περιβάλλοντος και της Ιατρικής. Αναφορικά με την τελευταία, η βιοτεχνολογία έχει συμβάλει αποτελεσματικά σε τρεις βασικούς στόχους της Ιατρικής, που είναι: η έγκαιρη διάγνωση, η πρόληψη και η αποτελεσματική θεραπεία μιας ασθένειας.

α) Να επισημάνετε δύο προϋποθέσεις που απαιτούνται για την αποτελεσματική θεραπεία γενικά των ασθενειών και να αναφέρετε παραδείγματα σύγχρονων θεραπευτικών μεθόδων, που έχουν αναπτυχθεί και στηριχθεί στη τεχνολογία του ανασυνδυσασμένου DNA.

β) Να αναφέρετε τι προϋποθέτει η έγκαιρη διάγνωση μιας ασθένειας, καθώς και τι απαιτείται για την πρόληψη σοβαρών ασθενειών με την επαγωγή της ενεργητικής ανοσίας.

117. Θέμα_2_36565

2.1. Η μύγα δροσόφιλα (*Drosophila melanogaster*) χρησιμοποιείται ως πρότυπος οργανισμός σε μελέτες γενετικής, εμβρυολογίας, γήρανσης, ακόμη και σε πειράματα νευρολογίας που αφορούν στη μάθηση και στη συμπεριφορά. Το γεγονός αυτό αποδεικνύει το βραβείο Νόμπελ που δόθηκε το 1933 στον Τόμας Χαντ Μόργκαν (*Thomas Hunt Morgan*) για τη μελέτη του ρόλου των χρωμοσωμάτων στην

κληρονομικότητα, όπως και το βραβείο Νόμπελ που δόθηκε το 2017 στους Jeffrey C. Hall, Michael Rosbash και Michael W. Young, για τη μελέτη του κικκάρδιου ρυθμού, δηλαδή του «βιολογικού ρολογιού» των οργανισμών.

- α)** Η μύγα δροσόφιλα χρησιμοποιείται σταθερά ως πρότυπος οργανισμός σε πειράματα γενετικής γιατί εμφανίζει, προφανώς, ορισμένα επιθυμητά χαρακτηριστικά. Με βάση τις γνώσεις που έχετε από την χρήση του μοσχομπίζελου (*Pisum sativum*) από τον Μέντελ (Mendel) να γράψετε τρία από αυτά τα επιθυμητά χαρακτηριστικά που πιστεύετε ότι διαθέτει η δροσόφιλα, προκειμένου να αξιοποιείται ως πειραματικό μοντέλο.
- β)** Σε αντίθεση με τη δροσόφιλα ο άνθρωπος δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε παρόμοια πειράματα γενετικής ή φυσιολογίας. Να εξηγήσετε γιατί συμβαίνει αυτό και να αναφέρετε με ποιους τρόπους πραγματοποιείται η μελέτη των γενετικών ασθενειών στον άνθρωπο.

2.2. Η γονιδιακή θεραπεία αποτελεί μια σημαντική θεραπευτική προσέγγιση σε σοβαρές ασθένειες που οφείλονται σε βλάβες σε γονίδια) Οι βλάβες αφορούν κυρίως αλλαγές σε αζωτούχες βάσεις του DNA των οργανισμών και όταν είναι κληρονομικές εμφανίζονται συνήθως σε μικρή ηλικία οδηγώντας σε ποικίλα νοητικά και αναπτυξιακά προβλήματα.

- α)** Είναι βασικό να τονιστεί ότι, παρόλο που η γονιδιακή θεραπεία παρουσιάζεται ως πανάκεια στην Ιατρική, η εφαρμογή της, τουλάχιστον στο άμεσο μέλλον, θα είναι περιορισμένη επειδή δεν έχουν ακόμη ξεπεραστεί προβλήματα όπως αυτά που αφορούν τη χρήση των «έξυπνων» φορέων. Να γράψετε ποιο θεωρείτε ότι είναι το βασικό πρόβλημα που σχετίζεται με την χρήση των φορέων αυτών. Να αναφέρετε δύο επιπρόσθετες δυσκολίες που αφορούν στην εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας.
- β)** Κάποιοι υποστηρίζουν την άποψη ότι «η γονιδιακή θεραπεία επηρεάζει τους απογόνους των ατόμων στα οποία έχει εφαρμοστεί». Συμφωνείτε με την άποψη αυτή; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
- γ)** Να ονομάσετε δύο ασθένειες για τις οποίες έχει εφαρμοστεί η γονιδιακή θεραπεία.

118. Θέμα_2_36938

2.1. Η φαινυλκετονουρία είναι το συχνότερο μεταβολικό κληρονομικό νόσημα στην Ελλάδα. Η διάγνωσή της (μαζί με άλλα μεταβολικά σύνδρομα) γίνεται σε νεογέννητα μετά από σίτιση με γάλα με το τεστ Guthrie (λαμβάνονται σταγόνες αίματος από το πόδι του νεογνού), λίγο πριν την έξοδο τους από το μαιευτήριο.

- α)** Να εξηγήσετε γιατί η έγκαιρη διάγνωση στην περίπτωση της φαινυλκετονουρίας, έχει σημαντικό αντίκτυπο για την εξέλιξη της νόσου.
- β)** Να γράψετε με ποιον τρόπο γίνεται η διάγνωση της φαινυλκετονουρίας στα νεογνά και με ποιον τρόπο στα έμβρυα. Ένα ζευγάρι που και οι δύο είναι φορείς του υπεύθυνου γονιδίου για την φαινυλκετονουρία, έγιναν γονείς ενός αγοριού, για το οποίο έγινε τεστ Guthrie. Να γράψετε την πιθανότητα, το τεστ Guthrie να δείξει θετικό αποτέλεσμα για την φαινυλκετονουρία.

2.2. Η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος και η ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων όλων των γονιδίων και των ρυθμιστικών περιοχών του αποτελεί ένα από τα μεγαλύτερα εγχειρήματα στην ιστορία της βιολογίας, με σημαντικό όφελος στον τομέα της ιατρικής. Παράλληλα όμως,

αξιοποιήθηκαν δεδομένα και από την χαρτογράφηση άλλων πρότυπων οργανισμών (συγκριτική γονιδιωματική).

- α) Να περιγράψετε πώς συνέβαλε η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος στον τομέα της ιατρικής.
- β) Να εξηγήσετε ποιο είναι το όφελος από τη συγκριτική χαρτογράφηση πρότυπων οργανισμών και του ανθρώπου.

119. Θέμα_2_36952

2.1. **Αναμφίβολα, η παγκόσμια χρήση των αντιβιοτικών για την καταπολέμηση των μικροβίων έχει βελτιώσει σημαντικά την υγεία των ανθρώπων και έχει σώσει εκατομμύρια ανθρώπινες ζωές. Σήμερα ορισμένα από αυτά παράγονται βιοτεχνολογικά σε βιοαντιδραστήρες.**

- α) Να εξηγήσετε την δράση των αντιβιοτικών και να αναφέρετε τις κυριότερες πηγές παραγωγής αντιβιοτικών με φυσικό τρόπο.
- β) Να αναφέρετε πώς η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA μπορεί να συμβάλλει στη βελτίωση της παραγωγής αντιβιοτικών.

2.2. **Είναι γνωστό ότι οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες αφορούν μεταλλάξεις μεγάλης έκτασης, οι οποίες δημιουργούν σχεδόν πάντα σοβαρές επιπλοκές είτε στο άτομο που συμβαίνουν, είτε στους απογόνους του.**

- α) Να αναφέρετε σε ποιες υποκατηγορίες διακρίνονται οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Να εξηγήσετε σε ποια φάση του κυτταρικού κύκλου μπορούν να συμβούν, ποια είναι η αιτία τους, καθώς και με ποιόν τρόπο μπορούμε να τις διαγνώσουμε.
- β) Να εξηγήσετε τους λόγους για τους οποίους οι δύο παραπάνω κατηγορίες των χρωμοσωμικών ανωμαλιών έχουν σαν αποτέλεσμα, είτε τον πρόωρο θάνατο του αναπτυσσόμενου εμβρύου, είτε την εμφάνιση σοβαρών προβλημάτων στον φαινότυπο του ανθρώπινου οργανισμού.

120. Θέμα_4_25422

4.1. **Τα αντιβιοτικά είναι χημικές ουσίες που παράγονται από μικροοργανισμούς και θανατώνουν άλλους μικροοργανισμούς ή αναστέλλουν την ανάπτυξή τους. Πολλά αντιβιοτικά μπορούν να συντεθούν και χημικά, αλλά η διαδικασία είναι τόσο ακριβή και επίπονη που δεν μπορεί να συγκριθεί σε κόστος με την παραγωγή από βακτήρια και από μύκητες σε βιοαντιδραστήρες.**

- α) Να εξηγήσετε ποιους στόχους της εντατικής έρευνας για την ανακάλυψη νέων αντιβιοτικών εξυπηρετεί η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA.
- β) Παρακάτω αναφέρονται τα ονόματα τριών αντιβιοτικών, καθώς και ο μηχανισμός δράσης τους σε διάφορα στάδια της γονιδιακής έκφρασης των βακτηρίων:
 - I) Κλινδαμικίνη: παρεμποδίζει την πρόσδεση του mRNA στο ριβόσωμα,
 - II) Ριφαμυκίνη: συνδέεται με την RNA πολυμεράση και εμποδίζει τη δημιουργία του πρώτου φωσφοδιεστερικού δεσμού,
 - III) Χλωραμφενικόλη: παρεμποδίζει τη δημιουργία πεπτιδικού δεσμού.

Να εξηγήσετε σε ποιο συγκεκριμένο στάδιο της γονιδιακής έκφρασης του βακτηρίου δρα το κάθε αντιβιοτικό.

4.2. Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των αζωτούχων βάσεων. 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 και περιγράφεται από ορισμένα βασικά χαρακτηριστικά.

α) Να εξηγήσετε γιατί ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται ως:

1. Κώδικας τριπλέτας και
2. Μη επικαλυπτόμενος.

β) Να εξηγήσετε σύμφωνα με ποια χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα μπορούν να ερμηνευτούν οι εξής παρατηρήσεις:

1. Η αλληλουχία mRNA: 5' AUG.GGG.CCC.UGA.CCC.UAA)3' οδήγησε στην παραγωγή του πεπτιδίου H₂N-μεθειονίνη-γλυκίνη-προλίνη-τρυπτοφάνη-προλίνη-COOH στο βακτήριο *Candidatus hodgkinia cicadicola* (βακτήριο που παρασιτεί στα τζίτζικια και το οποίο δεν αναγνωρίζει όλα τα κωδικόνια λήξης) και του πεπτιδίου:

H₂N-μεθειονίνη-γλυκίνη-προλίνη-COOH στο κυτταρόπλασμα ανθρώπινων κυττάρων (με δεδομένο ότι δεν έχουν ακολουθήσει μετα - μεταφραστικές τροποποιήσεις).

2. Η αλληλουχία: 5' AUG.GGG.AUU.CCC.UAG 3', αλλά και 5' AUG.GGG.AUC.CCC.UAG3' παρήγαγαν κατά τη μετάφρασή τους το ίδιο πεπτίδιο, H₂N-μεθειονίνη-γλυκίνη-ισολευκίνη-προλίνη-COOH, στο κυτταρόπλασμα ανθρώπινων κυττάρων.

121. Θέμα_4_25535

4.1. Η νόσος του Huntington ήταν η πρώτη νόσος που χαρτογραφήθηκε. Πρόκειται για μια χρόνια νευροεκφυλιστική ασθένεια του εγκεφάλου, η οποία οδηγεί στο θάνατο σε προχωρημένη ηλικία. Η νόσος τυπικά ξεκινάει μεταξύ των ηλικιών 30 και 50 ετών, αλλά μπορεί να αρχίσει και σε νεότερη ηλικία) Το πιο συχνό σύμπτωμα της νόσου είναι κινήσεις που ο ασθενής δεν μπορεί να ελέγξει. Αυτές αποκαλούνται συνολικά χορεία. Η χορεία προκαλεί κινήσεις που μοιάζουν με χορό. Η νόσος του Huntington προκαλείται από επέκταση τμήματος του γονιδίου Huntington (HTT), το οποίο βρίσκεται στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 4 (4p16.3). Συγκεκριμένα, η αλληλουχία CAG επαναλαμβάνεται πολλές φορές. Αυτή η επέκταση προκαλεί αυξημένη απώλεια νευρικών κυττάρων. Η νόσος του Huntington είναι κληρονομική. Γονείς που πάσχουν από τη νόσο μπορούν να γεννήσουν υγιή παιδιά, αγόρια και κορίτσια σε ίση αναλογία.

α) Να εξηγήσετε με βάση τις παραπάνω πληροφορίες τον τρόπο κληρονομικότητας της νόσου και να ορίσετε την έννοια της χαρτογράφησης.

β) Η Μαρία είναι απόλυτα υγιής και στην οικογένειά της δεν υπάρχει κανένα άτομο που να απεβίωσε από τη νόσο Huntington. Παντρεύτηκε το Γιώργο, του οποίου ο πατέρας και ο παππούς απεβίωσαν από τη νόσο Huntington σε μέση ηλικία, ενώ η μητέρα του βρίσκεται στην τρίτη ηλικία, και είναι απόλυτα υγιής. Ο Γιώργος πραγματοποίησε μοριακή ανάλυση και βρέθηκε θετικός στην τρινουκλεοτιδική επανάληψη CAG. Να υπολογίσετε την πιθανότητα ο απόγονος του Γιώργου και της Μαρίας να είναι υγιής.

4.2. Η τεχνική παραγωγής των μονοκλωνικών αντισωμάτων αναπτύχθηκε το 1975 και είναι παρόμοια για όλες τις εφαρμογές τους. Τα μονοκλωνικά αντισώματα επειδή αναγνωρίζουν ειδικά έναν αντιγονικό καθοριστή, είναι πολύ χρήσιμα ως ανοσοδιαγνωστικά. Μπορούν να ανιχνεύσουν στα υγρά του σώματος (αίμα, ούρα κ.ά.) ουσίες, που είναι υπεύθυνες για ποικίλες ασθένειες, παθογόνους μικροοργανισμούς, καθώς και τη διακύμανση της συγκέντρωσης διάφορων προϊόντων του μεταβολισμού, η οποία μπορεί να σχετίζεται με την πιθανότητα εμφάνισης κάποιας ασθένειας.

- α) Να περιγράψετε τα βασικά βήματα παραγωγής των μονοκλωνικών αντισωμάτων εναντίον του κορονοϊού της νόσου Covid19.
- β) Στην εικόνα παρουσιάζεται ένα αρνητικό (αριστερά) και ένα θετικό (δεξιά) ανοσοδιαγνωστικό τεστ εναντίον του κορονοϊού της covid19. Σε ένα ανοσοδιαγνωστικό τεστ (κοινώς γνωστό ως «self test») εναντίον του συγκεκριμένου κορονοϊού βρίσκονται “κολλημένα” μονοκλωνικά αντισώματα εναντίον κάποιου ειδικού τμήματος του ιού. Με βάση τις παραπάνω πληροφορίες και τις γνώσεις σας σχετικά με τα μονοκλωνικά αντισώματα, να εξηγήσετε πώς νομίζετε ότι ανιχνεύεται ο κορονοϊός covid19 με το self test . Να αναφέρετε δύο πλεονεκτήματα της συγκεκριμένης τεχνικής.



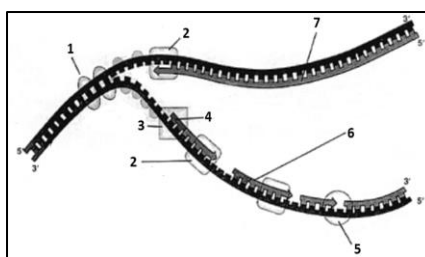
122. Θέμα_4_27903

4.1. Ένας από τους βασικούς στόχους της Ιατρικής στον οποίο συμβάλλει η βιοτεχνολογία, είναι η αποτελεσματική θεραπεία διαφόρων ασθενειών για τις οποίες έχουν κατανοηθεί τόσο οι βιοχημικοί τους μηχανισμοί, όσο και το γενετικό τους υπόβαθρο. Η παραγωγή και η χρήση των φαρμακευτικών πρωτεϊνών, αποτελούν ένα σημαντικό βήμα προς την επίτευξη του στόχου αυτού και επιτυγχάνεται σήμερα με την εφαρμογή σύγχρονων τεχνολογιών, όπως αυτής του ανασυνδυασμένου DNA.

- α) Να εξηγήσετε τι είναι οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες και να αναφέρετε τα μειονεκτήματα της παραγωγής τους με παλαιότερες μεθόδους βιοτεχνολογίας, που εφαρμόζονταν πριν την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA.
- β) Να αναφέρετε τις νέες δυνατότητες που προσέθεσε η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA στον τομέα της βιοτεχνολογίας που αφορά στην παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών. Να καταγράψετε δυο φαρμακευτικές πρωτεΐνες που μπορούν να παραχθούν με τη βοήθεια της βιοτεχνολογίας, καθώς και τις ασθένειες στις οποίες χορηγούνται.

4.2. Παρά το γεγονός ότι η αντιγραφή του DNA είναι μια ιδιαίτερα πολύπλοκη διαδικασία, τα κύτταρα διαθέτουν ένα σημαντικό οπλοστάσιο ενζύμων και άλλων πρωτεϊνών που λειτουργούν ταυτόχρονα και

καταλύουν τις χημικές αντιδράσεις της αντιγραφής με μεγάλη ταχύτητα και εκπληκτική ακρίβεια)
 Στην παρακάτω εικόνα φαίνεται ένα τμήμα DNA στο οποίο εξελίσσεται η αντιγραφή του.



- α) Να ονομάσετε τα ένζυμα που δρουν στις θέσεις 1,2,3 και 5 και να χαρακτηρίσετε τα τμήματα που αντιστοιχούν στους αριθμούς 4, 6 και 7.
- β) Να υποδείξετε τη θέση έναρξης της αντιγραφής στη διχάλα που δίνεται, αιτιολογώντας την απάντησή σας και να ονομάσετε τα ένζυμα της παραπάνω διαδικασίας που έχουν την ικανότητα να διασπούν φωσφοδιεστερικούς δεσμούς.

123. Θέμα_4_28171

4.1. Τα πλασμίδια αποτελούν συνηθισμένο «εργαλείο» της τεχνολογίας του ανασυνδυσμένου DNA, οπότε και υφίστανται πέψη με περιοριστικές ενδονουκλεάσες για να εισαχθεί σε αυτά το επιθυμητό DNA. Στη συνέχεια, το ανασυνδυσμένο DNA εισάγεται σε κύτταρα, συνήθως προκαρυωτικά, με την μέθοδο του μετασχηματισμού και δημιουργούνται αντίγραφα των ανασυνδυσμένων μορίων. Στα πλαίσια ενός τέτοιου πειράματος κατασκευής ανασυνδυσμένων πλασμιδίων, μετά την εισαγωγή τους σε βακτήρια, τα μετασχηματισμένα βακτήρια τοποθετούνται σε ειδικό θρεπτικό υλικό, που περιέχει νουκλεοτίδια ιχνηθετημένα με φθορίζουσα χρωστική, για να πολλαπλασιαστούν.

- α) Αν υποθέσουμε ότι κάθε βακτήριο έχει προσλάβει από ένα πλασμίδιο, το οποίο αντιγράφεται μία φορά σε κάθε κυτταρικό κύκλο, να υπολογίσετε πόσες διχοτομήσεις πρέπει να κάνουν τα βακτήρια, ώστε να προκύψουν τουλάχιστον 4 αντίγραφα του πλασμιδίου από κάθε αρχικό βακτήριο. Να καταμετρήσετε τις φθορίζουσες αλυσίδες πλασμδιακού DNA που θα περιέχονται στα βακτήρια αυτά μετά τον τετραπλασιασμό του πλασμιδίου.
- β) Στο συγκεκριμένο πρωτόκολλο κλωνοποίησης χρησιμοποιούνται πλασμίδια που διαθέτουν δύο γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά. Το επιθυμητό DNA εισάγεται στο ένα από τα δύο γονίδια ανθεκτικότητας. Να εξηγήσετε πως θα μπορούσαμε, να διακρίνουμε τα βακτήρια που έλαβαν το ετερόλογο DNA από εκείνα που δεν το έλαβαν και να αιτιολογήσετε το γεγονός ότι κάποια βακτήρια δέχτηκαν μη ανασυνδυσμένο πλασμίδιο.

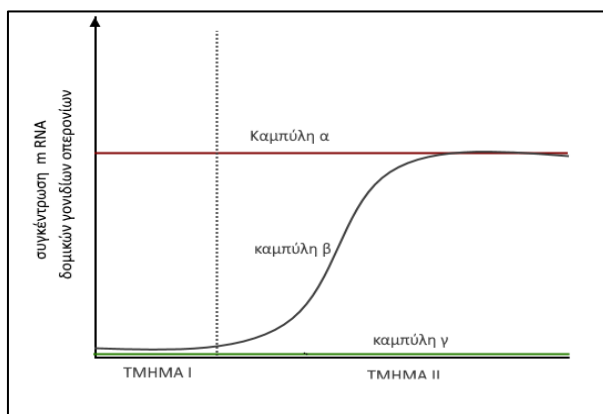
4.2. Κατά τη δημιουργία διαγονιδιακών ζώων, με την μέθοδο της μικροέγχυσης, αξιοποιείται στο έπακρο η τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA και οι πληροφορίες από την αποκρυπτογράφηση των γονιδιωμάτων των οργανισμών. Η επιθυμητή αλληλουχία, που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη που μας ενδιαφέρει, ενσωματώνεται στο DNA του πυρήνα των κυττάρων και ακολουθεί την πορεία της πρωτεϊνοσύνθεσης, μέχρι στο τέλος η πρωτεΐνη να εκκριθεί από τα κύτταρα αυτά και να τη συλλέξουμε. Ο Δρ. Φώτης Καφάτος- πατέρας της γενετικής μηχανικής εμπνεύστηκε την αλληλούχιση του γονιδιώματος του κουνουπιού. Μια ιδέα που οδήγησε στην αποκάλυψη περιοχών του

γονιδιώματος του κουνουπιού, όπου εντοπίζονται γονίδια, που, με τις πρωτεΐνες που παράγουν, καθορίζουν αν θα μπορέσει το πλασμώδιο της ελονοσίας να εγκατασταθεί και να πολλαπλασιαστεί μέσα στα κύτταρα του κουνουπιού. Στη συνέχεια, πρότεινε την τροποποίηση των παραπάνω περιοχών του γονιδιώματος των κουνουπιών, που μπορούν να «φιλοξενήσουν» το πλασμώδιο μέσα στα κύτταρά τους, έτσι ώστε να προκύψουν διαγονιδιακά κουνούπια που δεν επιτρέπουν τη μετάδοση του πλασμωδίου. Όλο αυτό το πρόγραμμα έγινε με σκοπό την παρεμπόδιση της μετάδοσης της ελονοσίας, μιας ασθένειας που ευθύνεται για ένα τεράστιο ποσοστό θανάτων στην υποσαχάρια Αφρική. Αυτή η προσέγγιση άνοιξε το δρόμο για ένα ένα σύνολο εφαρμογών της βιοτεχνολογίας που αποσκοπούν στην βελτίωση της υγείας και της ποιότητας ζωής των ανθρώπων.

- α) Να περιγράψετε την πορεία της «επιθυμητής» αλληλουχίας του DNA, που εισάγεται με μικροέγχυση μέσα σε ένα κύτταρο, το οποίο τροποποιείται γενετικά με τεχνικές γενετικής μηχανικής, αναφέροντας τα οργανίδια του κυττάρου από τα οποία περνάει και τις διαδικασίες που λαμβάνουν χώρα, μέχρι να καταλήξει στην παραγωγή και έκκριση της επιθυμητής πρωτεΐνης από τα κύτταρα του διαγονιδιακού, πλέον, ζώου.
- β) Να αναφέρετε σε ποια συγκεκριμένη ιδιότητα του γενετικού κώδικα βασίζεται η επιτυχία στην παραγωγή πρωτεϊνών ενός οργανισμού στα κύτταρα ενός άλλου και να εξηγήσετε γιατί πιστεύετε ότι απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της ιδέας του Δρ. Καφάτου ήταν η χαρτογράφηση και η αλληλούχιση του γονιδιώματος του κουνουπιού.

124. Θέμα_4_31662

4.1. Επιστημονικές έρευνες με μεταλλαγμένους οργανισμούς στο εργαστήριο, όπως με τη μύγα *Drosophila melanogaster* από τον Τόμας Χαντ Μόργκαν ή με το βακτήριο *E.coli*, από τους Φρανσουά Ζακόμπ και Ζακ Μονό, οδήγησε τους επιστήμονες αυτούς στην κατάκτηση του βραβείου Νόμπελ, για τη χρωμοσωμική θεωρία της κληρονομικότητας και για τη ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης αντίστοιχα. Στο γράφημα που ακολουθεί απεικονίζεται η συγκέντρωση του mRNA των δομικών γονιδίων, σε θρεπτικό υλικό που περιέχει αρχικά γλυκόζη (τμήμα I) και στη συνέχεια, αφού εξαντλήθηκε η γλυκόζη, προστέθηκε μόνο λακτόζη (τμήμα II) για τρία στελέχη *E.coli*. Το ένα στέλεχος *E.coli* είναι φυσιολογικό και τα υπόλοιπα δύο στελέχη είναι μεταλλαγμένα.



- α) Να αναφέρετε ποια καμπύλη περιγράφει τη συγκέντρωση του mRNA στο φυσιολογικό στέλεχος *E.coli* και να ερμηνεύσετε τη μορφή της καμπύλης.

β) Να περιγράψετε τη μορφή των καμπυλών για τα δύο μεταλλαγμένα στελέχη και να προτείνετε από δύο μεταλλάξεις για το κάθε στέλεχος που να ερμηνεύει τη μορφή της αντίστοιχης καμπύλης.

4.2. Η κυστεΐνη αποτελεί το ένα από τα δύο αμινοξέα των ζωντανών οργανισμών, τα οποία στην πλευρική τους ομάδα περιέχουν άτομο θείου (-S-), το οποίο μπορεί να δημιουργεί δισουλφιδικούς δεσμούς (δεσμοί ανάμεσα σε άτομα S) με γειτονικά αμινοξέα κυστεΐνης στην πολυπεπτιδική αλυσίδα) Το δεύτερο αμινοξύ είναι η μεθειονίνη, της οποίας όμως τα άτομα θείου (-S-) της πλευρικής τους ομάδας δεν μπορούν να δημιουργούν δισουλφιδικούς δεσμούς.

α) Να εξηγήσετε κάτω από ποιες προϋποθέσεις μια πρωτεΐνη, η οποία δεν περιέχει αμινοξέα κυστεΐνης, μπορεί να είναι ιχνηθετημένη με ραδιενεργό θείο (³⁵S) και να αναφέρετε μια πρωτεΐνη στη στερεοδιάταξη της οποίας αναπτύσσονται δισουλφιδικοί δεσμοί.

β) Το τμήμα DNA που σας δίνεται περιέχει συνεχές γονίδιο που κωδικοποιεί πολυπεπτιδική αλυσίδα, στην τριτοταγή δομή της οποίας αναπτύσσονται δισουλφιδικοί δεσμοί.

Αλυσίδα I: TGCGTTAGCAATGCCAGCAACTACATTTACAGCCTGAGAACATCCTTATA
 Αλυσίδα II: ACGCAATCGTTACGGTTCGTTGATGTAATGTCCGACTCTTGTAGGAATAT

Να εξηγήσετε ποια είναι η κωδική και ποια η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου και να αντιστοιχίσετε τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων. Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων του πεπτιδίου.

		Δεύτερο γράμμα						
		U	C	A	G			
Πρώτο γράμμα	U	UUU } φαινυλαανίνη 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		
	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 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 } γλουταμικό οξύ GAG } (glu)	GGU } GGC } γλυκίνη GGA } (gly) GGG }			

125. Θέμα_4_33915

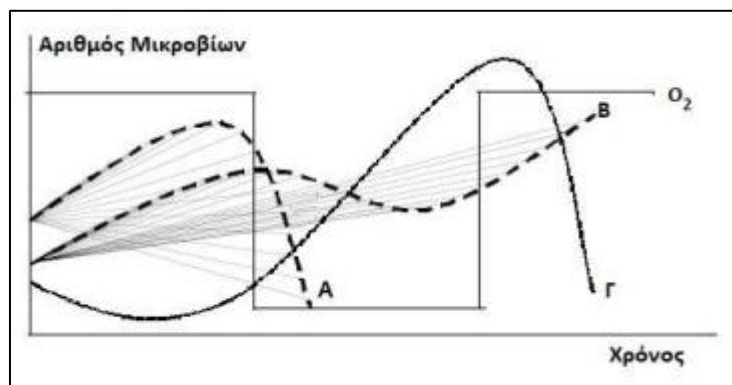
4.1. Η γονιδιακή θεραπεία είναι μια εφαρμογή της Βιοτεχνολογίας που αξιοποιεί την τεχνολογία του ανασυνδρασμένου DNA και τις γνώσεις μας σχετικά με την αλληλουχία και την οργάνωση του ανθρώπινου γονιδιώματος, προκειμένου να επιτύχουμε την «γενετική» διόρθωση του παθολογικού φαινοτύπου με την εισαγωγή του φυσιολογικού αλληλόμορφου στα πάσχοντα κύτταρα.

α) Να εξηγήσετε πως το πρόγραμμα αποκρυπτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος συνέβαλε στην ανάπτυξη της γονιδιακής θεραπείας. Να αναφέρετε δύο προϋποθέσεις που πρέπει να ισχύουν, ώστε να προχωρήσουμε σε εφαρμογή γονιδιακής θεραπείας για μια ασθένεια.

β) Να εξηγήσετε γιατί με τις μεθόδους που γνωρίζετε δεν έχει νόημα να προβούμε σε γονιδιακή θεραπεία ασθένειας που οφείλεται σε επικρατές γονίδιο. Να αναλύσετε το λόγο για τον οποίο κατά την γονιδιακή

θεραπεία ασθενειών που αποδίδονται σε παθολογικά ερυθροκύτταρα, η επέμβαση δεν μπορεί να γίνει στα ώριμα ερυθροκύτταρα.

- 4.2. Η παρουσία ή η απουσία οξυγόνου στο περιβάλλον των μικροοργανισμών αποτελεί έναν σημαντικό παράγοντα που επηρεάζει την πορεία της ανάπτυξής τους σε μια καλλιέργεια. Στο παρακάτω διάγραμμα φαίνεται η μεταβολή των πληθυσμών τριών διαφορετικών μικροοργανισμών (Α, Β και Γ) (που αναπτύσσονται σε ξεχωριστές καλλιέργειες) σε σχέση με τη μεταβολή της συγκέντρωσης του O_2 στο περιβάλλον των καλλιεργειών και το χρόνο.



- α) Να χαρακτηρίσετε τους μικροοργανισμούς (Α, Β, Γ) ως προς τις απαιτήσεις που έχουν σε οξυγόνο. Να αναφέρετε από ένα παράδειγμα μικροοργανισμού για καθεμιά από τις παραπάνω κατηγορίες.
- β) Έστω ότι οι παραπάνω μικροοργανισμοί Α και Β κατατάσσονται στην ευρύτερη κατηγορία των βακτηρίων. Σε μια κοινή καλλιέργεια των παραπάνω μικροβίων υπό την απουσία O_2 , παρατηρούμε ότι μετά από ορισμένο χρονικό διάστημα, οι μικροοργανισμοί του είδους Α αρχίζουν να συμπεριφέρονται στην καλλιέργεια όπως αυτοί του είδους Β. Αν η αλλαγή αυτή στην ανάπτυξη των βακτηρίων οφείλεται στην εμφάνιση ενός νέου γενετικά καθοριζόμενου χαρακτηριστικού στα κύτταρα του βακτηρίου Α, να αναφέρετε τον βιολογικό όρο με τον οποίο περιγράφουμε συνήθως αυτήν την αλλαγή. Να διερευνήσετε πώς αυτό το νέο χαρακτηριστικό μπορεί να εμφανίστηκε στα κύτταρα του βακτηρίου Α, περιγράφοντας μια πιθανή διαδικασία αλλαγής του γενετικού τους υλικού.

126. Θέμα_4_33991

- 4.1. Η κλωνοποίηση είναι μια ιδιαίτερα επίπονη ερευνητική διαδικασία. Πρέπει να ληφθούν υπόψη αρκετοί παράγοντες, τόσο ως προς το γονίδιο που θέλουμε να κλωνοποιήσουμε, όσο και ως προς τον φορέα κλωνοποίησης. Στην παρακάτω αλληλουχία DNA εντοπίζεται ένα συνεχές γονίδιο, που κωδικοποιεί για ένα ολιγοπεπτίδιο (σημειώνεται η κωδική και η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, καθώς και το κωδικόνιο έναρξής του):

5' ...ACGTGAATTCATGTTATTT CCCGGCTAGCATAAGCTTACGT ...3' κωδική

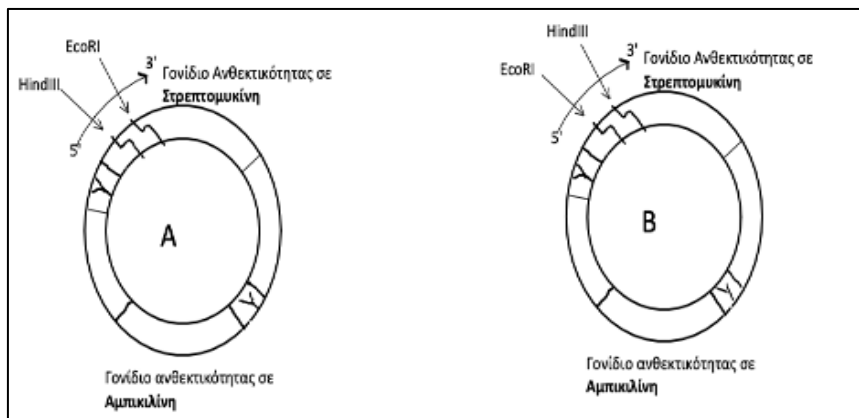
3' ...TGCACTTAAGTACAATAAAGGGCCGATCGTATTCGAATGCA ...5' μη κωδική

Για την κλωνοποίηση του παραπάνω γονιδίου, είναι διαθέσιμα τα παρακάτω πλασμίδια Α και Β, στα οποία φαίνονται οι θέσεις αναγνώρισης των περιοριστικών ενδονουκλεασών *EcoRI* και *HindIII*

εσωτερικά του γονιδίου ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη. Η αλληλουχία που αναγνωρίζει η HindIII είναι:

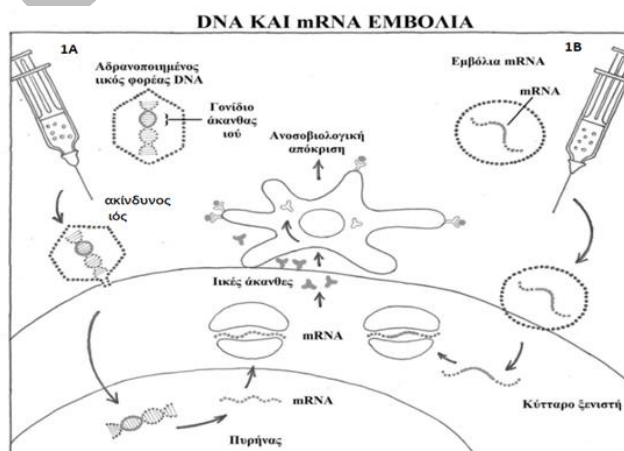
5' A/AGCTT 3'

3' TTCGA/A 5', η οποία διασπά τους δεσμούς ανάμεσα στα δύο νουκλεοτίδια με αδενίνη (A).



- α) Να εξηγήσετε αν μπορούν να χρησιμοποιηθούν και τα δύο πλασμίδια για την κλωνοποίηση του παραπάνω τμήματος DNA μέσα σε βακτήρια-ξενιστές, αν γνωρίζετε ότι ένα πλασμίδιο μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως φορέας κλωνοποίησης αφού κοπεί ταυτόχρονα από δύο διαφορετικές περιοριστικές ενδονουκλεάσες που κόβουν σε μικρή απόσταση.
- β) Να προβλέψετε το προϊόν έκφρασης του παραπάνω γονιδίου, έπειτα από την κλωνοποίησή του μέσα σε βακτήρια-ξενιστές, που το καθένα είχε λάβει από ένα μόνο ανασυνδυασμένο πλασμίδιο. Ο γενετικός κώδικας παρατίθεται στο τέλος του θέματος.

4.2. Η παρασκευή εμβολίων έναντι του νέου κορονοϊού, SARS-CoV-2, αποτελεί ένα μεγάλο επίτευγμα της σύγχρονης Βιολογίας. Στην παρακάτω εικόνα παρουσιάζονται δύο από τις μεθοδολογίες που χρησιμοποιήθηκαν για την παραγωγή εμβολίων κατά τη διάρκεια της πανδημίας της νόσου COVID-19.



Εικόνα 1

Πιο συγκεκριμένα στην Εικόνα 1Α παρουσιάζεται η εισαγωγή (μέσω εμβολίου) του γονιδίου που κωδικοποιεί για μία επιφανειακή πρωτεΐνη (ική άκανθα) του ιού, που δρα ως αντιγονικός καθοριστής στα άτομα που εμβολιάζονται. Το γονίδιο εισάγεται με τη βοήθεια κατάλληλου ιικού φορέα DNA, όπως

συνηθίζεται σε αυτήν την κατηγορία εμβολίων (εμβόλιο DNA). Από την άλλη μεριά, στην Εικόνα 1B παρουσιάζεται η εισαγωγή του mRNA για το ίδιο τμήμα του γονιδίου της ιικής άκανθας, το οποίο, όμως, εισάγεται με τη βοήθεια ενός νανομοριακού λιπιδικού καλύμματος (εμβόλιο RNA). Παρακάτω φαίνονται οι νουκλεοτιδικές αλληλουχίες του γονιδίου (εικόνα 2α) και του αντίστοιχου mRNA μετάγραφου, που κωδικοποιεί την επιφανειακή πρωτεΐνη του ιού (εικόνα 2β). Γνωρίζουμε ότι τα τμήματα της επιφανειακής πρωτεΐνης του ιού, που στοχεύουν να παράξουν και τα δύο είδη εμβολίων μέσα στο σώμα του εμβολιαζόμενου είναι απόλυτα όμοια, ενώ δεν λαμβάνει χώρα κάποια μετα-μεταφραστική τροποποίηση μετά τη σύνθεσή τους.

1-TATAACCACCAATGTTATTGCT T C TT T C TTGACCC AAAATTTT-OH

2-ATATTGGTGGTTACAATAACGAAGAAAGAACTGGGTTTTAAAA

Εικόνα 2α

3'-UUUUAAAACCCAGUUCUUUCUUCGUUAUUGUAACCACC-5'

Εικόνα 2β

- α) Να αναφέρετε σε ποια κατηγορία εμβολίων νέας γενιάς ανήκει το εμβόλιο της εικόνας 1Α και να περιγράψετε πως λειτουργούν τα εμβόλια αυτά.
- β) Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων που παράγει τόσο το εμβόλιο DNA όσο και το εμβόλιο mRNA.
- γ) Η ομάδα που αναπτύσσει τα εμβόλια υποστηρίζει ότι η αλληλουχία των αμινοξέων του τμήματος της ιικής ακίδας, που έχει επιλέξει για την παρασκευή του εμβολίου, μπορεί να διασφαλίσει προστασία από μια πληθώρα μεταλλάξεων. Μελετώντας προσεκτικά την αλληλουχία των αμινοξέων του πεπτιδίου που παράγεται και αξιοποιώντας τις ιδιότητες του γενετικού κώδικα, να εξηγήσετε την αισιοδοξία των μελών της ερευνητικής ομάδας.

127. Θέμα_4_34288

4.1. Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το 1990, με μια διαδικασία που είναι γνωστή με τον όρο *ex vivo* για τη θεραπεία της έλλειψης του ενζύμου της απαμινάσης της αδενοσίνης (ADA) και έκτοτε, με τη χρήση της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, εφαρμόζεται στη θεραπεία πολλών σοβαρών γενετικών ασθενειών όπως η κυστική ίνωση και διάφορες μορφές καρκίνου, αλλά ακόμη και στη θεραπεία του συνδρόμου επίκτητης ανοσολογικής ανεπάρκειας (AIDS). Στα πλαίσια εφαρμογής *ex vivo* γονιδιακής θεραπείας θέλουμε να «παρέμβουμε» θεραπευτικά σε ευκαρυωτικά κύτταρα, εισάγοντας σε αυτά το επιθυμητό γονίδιο.

- α) Να περιγράψετε τα βήματα της διαδικασίας εισαγωγής του επιθυμητού γονιδίου στα κύτταρα αυτά. Να αναφέρετε ένα παράδειγμα ασθένειας, όπου το παραπάνω πρωτόκολλο δεν θα μπορούσε να εφαρμοστεί και θα χρειαζόταν να καταφύγουμε σε *in vivo* εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας.
- β) Να διερευνήσετε αν τα κύτταρα που θα προκύψουν από τις διαδοχικές διαιρέσεις των γενετικά τροποποιημένων κυττάρων σε κυτταροκαλλιέργεια θα συνεχίσουν να εκφράζουν το ενσωματωμένο

γονίδιο . Μετά την εισαγωγή των τροποποιημένων κυττάρων στον ασθενή, να αναφέρετε αν περιμένουμε το νέο χαρακτηριστικό των κυττάρων αυτών να εμφανίζεται και στα αντίστοιχα κύτταρα των απογόνων του ατόμου, που θα υποστεί τη γονιδιακή θεραπεία.

4.2. Μετά την ολοκλήρωση του προγράμματος αλληλούχισης του ανθρώπινου γονιδιώματος ολοένα και περισσότερα πρωτόκολλα αλληλούχισης DNA (προσδιορισμού της αλληλουχίας της πρωτοταγούς διάταξης) από διάφορα είδη κυττάρων και οργανισμών ή ακόμη και γενετικού υλικού από ιούς υλοποιούνται σε εργαστήρια Μοριακής Βιολογίας ανά τον κόσμο καθημερινά, στα πλαίσια μιας εργαστηριακής “ρουτίνας”. Από ένα αντίστοιχο πρωτόκολλο αλληλούχισης του γενετικού υλικού ενός στελέχους βακτηρίου προέκυψε και η παρακάτω αλληλουχία DNA.

PO₄--TTTCCAAATGAGTAAAAAACAACGTAAGTATGGGTT-- OH

- α)** Ξέροντας ότι το παραπάνω τμήμα DNA ανήκει σε ένα προκαρυωτικό γονίδιο, το οποίο κωδικοποιεί για πεπτίδιο, να εξηγήσετε αν η δοθείσα αλυσίδα είναι η κωδική ή η μη κωδική του γονιδίου και να γράψετε το mRNA που παράγεται από την μεταγραφή του. Να υπολογίσετε τον αριθμό των αμινοξέων που θα συγκροτούν το παραγόμενο ολιγοπεπτίδιο μετά την μετάφραση του mRNA μορίου.
- β)** Τελικά βρέθηκε ότι το γονίδιο αυτό αποτελεί το μοναδικό γονίδιο ανθεκτικότητας ενός είδους πλασμιδίων, το οποίο προσδίδει αντοχή στο αντιβιοτικό αμικιλίνη στα βακτήρια που το φέρουν. Ένας μεταπτυχιακός φοιτητής σκέφτεται να πραγματοποιήσει κατασκευή γονιδιοματικής βιβλιοθήκης ενός ιού, με τη χρήση των συγκεκριμένων πλασμιδίων, ως φορείς κλωνοποίησης, και να κόψει τόσο τους φορείς, όσο και το γονιδίωμα του ιού με την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI. Ως ξενιστές θα χρησιμοποιήσει βακτήρια χωρίς ανθεκτικότητα στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό. Γνωρίζει ότι τα πλασμίδια κόβονται σε μία θέση από το ένζυμο αυτό, αλλά δεν γνωρίζει που βρίσκεται αυτή η θέση. Να εξηγήσετε αν θεωρείτε κατάλληλα αυτά τα πλασμίδια και να διερευνήσετε τυχόν πρόσθετες προϋποθέσεις που πρέπει να πληροί ένα πλασμίδιο για να θεωρηθεί κατάλληλο ως φορέας κλωνοποίησης.

128. Θέμα_4_34738

4.1. Η νόσος Αλτσχάιμερ αποτελεί τη συχνότερη μορφή άνοιας, μιας κατάστασης που χαρακτηρίζεται από εξασθένηση των νοητικών λειτουργιών, με εκδήλωση συχνά, συμπεριφορικών αλλά και ψυχικών διαταραχών. Έρευνες έχουν δείξει ότι περισσότερο από το 50% των ατόμων με σύνδρομο Down εκδηλώνουν τη νόσο Αλτσχάιμερ στην ηλικία των 40 ετών, όπου και εμφανίζουν τις χαρακτηριστικές αλλοιώσεις της νόσου στον εγκέφαλό τους, όπως είναι οι γεροντικές πλάκες που αποτελούνται κυρίως από ένα πεπτίδιο (το αμυλοειδές β πεπτίδιο). Η πρωτεΐνη που ευθύνεται για την εναπόθεση του πεπτιδίου είναι η πρόδρομη πρωτεΐνη του αμυλοειδούς (APP) και το γονιδιό της έχει χαρτογραφηθεί στο 21ο χρωμόσωμα) Η γενετική της νόσου, ωστόσο, αποτελεί ακόμα πεδίο εντατικής έρευνας, λόγω επιπρόσθετων «υποψήφιων γονιδίων», όπως τα γονίδια PSEN1 και PSEN2 που έχουν ταυτοποιηθεί να σχετίζονται με τη νόσο και τα οποία εδράζονται σε διάφορες γενετικές θέσεις.

- α)** Να εξηγήσετε τον όρο χαρτογράφηση και να αναφέρετε τις μεθόδους με τις οποίες πιστεύετε ότι πραγματοποιήθηκε η χαρτογράφηση του γονιδίου APP στο 21ο χρωμόσωμα. Να αναφέρετε δύο

παραδείγματα ασθενειών του ανθρώπου των οποίων τα υπεύθυνα γονίδια γνωρίζετε ότι έχουν χαρτογραφηθεί, αναφέροντας και το χρωμόσωμα στο οποίο βρίσκονται.

- β) Να δώσετε τον ορισμό των μονογονιδιακών χαρακτήρων και στη συνέχεια να εξηγήσετε αν η νόσος Αλτσχάιμερ ανήκει σε αυτούς τους χαρακτήρες, καθώς και αν ακολουθεί τον Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας.

- 4.2. Οι φάγοι αποτελούν κατηγορία ιών που μολύνουν βακτήρια και μπορεί να διαθέτουν DNA ή RNA ως γενετικό υλικό που μπορεί να είναι μονόκλωνο ή δίκλωνο, χωρίς όμως να έχουν τη δυνατότητα να συνθέσουν DNA από RNA. Οι παρακάτω αλληλουχίες συνιστούν τμήματα των αλληλουχιών του γενετικού υλικού διαφορετικών φάγων:

Φάγος Α: 5'.....CCCCGGCGGCCGCGGCAU.....3',

Φάγος Β: 5'.....CCCAGAAATTC AAGCGGCCGAGGC.....3'

Φάγος Γ: 5'.....CCCCGCCCGCGGCCGCGGC.....3'

3'... GGGGCGGGCGCCGGCGCCG.....5'

Με τους ιούς αυτούς μολύνουμε βακτήρια του είδους *Nocardia otitidis*, τα οποία γνωρίζουμε ότι συνθέτουν στο κυτταρόπλασμά τους το ένζυμο περιορισμού NotI, του οποίου η αλληλουχία αναγνώρισης και η θέση κοπής είναι:

5'GC~~N~~ GGCCGC3'

3'CGCCGG ~~CG~~5'

Στη συνέχεια μελετούμε τον κύκλο ζωής των φάγων και καταγράφουμε τη δυνατότητά τους για παραγωγή νέων ιών.

- α) Να περιγράψετε τον τρόπο δράσης των περιοριστικών ενζύμων και να εξηγήσετε τον ρόλο τους στα βακτηριακά κύτταρα, αναφέροντας ένα παράδειγμα τέτοιου ενζύμου.
- β) Να εξηγήσετε εάν η περιοριστική ενδονουκλεάση που παράγει το εν λόγω βακτήριο μπορεί να εμποδίσει τον πολλαπλασιασμό των ιών Α, Β και Γ στο εσωτερικό του.

Δίνεται ότι οι ιοί μπορούν να χρησιμοποιήσουν όλα τα ένζυμα που διαθέτει το κύτταρο που προσβάλλουν για να πραγματοποιήσουν τις διαδικασίες αντιγραφής, μεταγραφής και μετάφρασης και ότι η αλληλουχία του περιοριστικού ενζύμου δεν εντοπίζεται στο υπόλοιπο γενετικό υλικό των ιών.

129. Θέμα_4_35609

- 4.1. Τα μονοκλωνικά αντισώματα συνεισφέρουν σημαντικά στην αύξηση της ευαισθησίας κλινικών δοκιμασιών, όπως ο προσδιορισμός των ομάδων αίματος του συστήματος ABO. Στη συγκεκριμένη δοκιμασία χρησιμοποιούνται τα μονοκλωνικά αντισώματα αντι-Α και αντι-Β, τα οποία συνδέονται με τα αντιγόνα Α και Β, αντίστοιχα, της επιφάνειας των ερυθροκυττάρων.

Στον πίνακα που ακολουθεί εμφανίζονται τα αποτελέσματα της δοκιμασίας ελέγχου του αίματος 5 ατόμων με τα μονοκλωνικά αντισώματα αντι-Α και αντι-Β) Το σύμβολο (+), χρησιμοποιείται αν το μονοκλωνικό αντίσωμα συνδέεται με το αντιγόνο, και το σύμβολο (-), αν δεν συνδέεται.

Μονοκλωνικό	Ελένη	Σάκης	Φλόρα	Βασίλης	Ευτύχης
-------------	-------	-------	-------	---------	---------

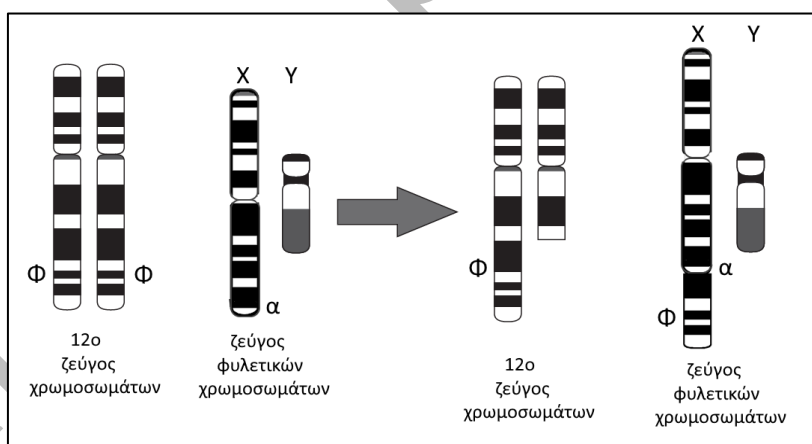
αντίσωμα					
αντι-A	-	-	-	+	+
αντι-B	-	-	+	+	-

Ο Σάκης και η Φλόρα είναι παιδιά της Ελένης που τα απέκτησε με δύο διαφορετικούς άνδρες, τον Βασίλη και τον Ευτύχη.

- Να αναφέρετε δύο επιπρόσθετες χρήσεις που μπορεί να έχουν τα μονοκλωνικά αντισώματα, εκτός από ανοσοδιαγνωστικά.
- Να γράψετε την ομάδα αίματος καθενός από τα άτομα που αναφέρονται στον πίνακα.
- Να εξηγήσετε ποιος μπορεί να είναι ο πατέρας του κάθε παιδιού.

4.2. Στο 12ο ζεύγος χρωμοσωμάτων του ανθρώπου εδράζεται το γονίδιο για την υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης, ενζύμου που μεταβολίζει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη (Φ, φ), ενώ στο X χρωμόσωμα, όπως είναι γνωστό, το γονίδιο για την μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα (A, α).

Σε άωρα γεννητικά κύτταρα που βρίσκονται στην αρχή της μεσόφασης, αρσενικού ατόμου, ομόζυγου για την παραγωγή της υδροξυλάσης της φαινυλαλανίνης (ΦΦ), που πάσχει και από μερική αχρωματοψία (X^aY), πραγματοποιήθηκε μετατόπιση μικρού τμήματος του 12ου χρωμοσώματος (που περιέχει το γονίδιο Φ και τον υποκινητή του) στο X χρωμόσωμα, όπως φαίνεται στο ακόλουθο σχήμα, λόγω της επίδρασης γ ακτινοβολίας.



- Αν τα κύτταρα αυτά προχωρήσουν σε μείωση, από την οποία θεωρούμε ότι προκύπτουν 4 λειτουργικοί γαμέτες ανά κύτταρο, να γράψετε ποια θα είναι η σύσταση των γαμετών, όσον αφορά στο φυλετικό και στο 12ο ζεύγος χρωμοσωμάτων και όσον αφορά στα αλληλόμορφα για το γονίδιο του ενζύμου υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης και της μερικής αχρωματοψίας στο κόκκινο και στο πράσινο χρώμα.
- Στην περίπτωση που φυσιολογικό ωάριο γυναίκας που πάσχει από φαινυλκετονουρία και από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα, γονιμοποιηθεί από έναν από τους γαμέτες του άνδρα που προαναφέρθηκαν, να γράψετε ποια θα είναι η πιθανή χρωμοσωμική σύσταση των ζυγωτών, όσον αφορά στα φυλετικά χρωμοσώματα και στο ζεύγος 12, καθώς και όσον αφορά στα αλληλόμορφα της φαινυλκετονουρίας και της μερικής αχρωματοψίας. (Δεν απαιτείται η υπόδειξη της διασταύρωσης).

- γ) Να υπολογίσετε την πιθανότητα ένα παιδί του ζευγαριού, που θα προκύψει από την εμφύτευση και ανάπτυξη ενός από τα προηγούμενα ζυγωτά, να παρουσιάζει τον ίδιο καρυότυπο με εκείνο του άωρου γεννητικού κυττάρου του πατέρα.

130. Θέμα_4_35613

- 4.1. Η μελέτη της κληρονομικότητας σε πληθυσμούς δροσόφιλας (μύγες), προσέφερε σημαντικές πληροφορίες σχετικά με τη λειτουργία και τη χαρτογράφηση των γονιδίων τους, για τις οποίες δόθηκαν αρκετά βραβεία Νόμπελ. Παρακάτω δίνονται τα αποτελέσματα της διασταύρωσης (F_1 γενιά) δύο δροσόφιλων με κόκκινα μάτια και μακριές πτέρυγες:

487 θηλυκά με κόκκινα μάτια και μακριές πτέρυγες

152 θηλυκά με κόκκινα μάτια και ατροφικές πτέρυγες

240 αρσενικά με κόκκινα μάτια και μακριές πτέρυγες

78 αρσενικά με κόκκινα μάτια και ατροφικές πτέρυγες

245 αρσενικά με άσπρα μάτια και μακριές πτέρυγες

82 αρσενικά με άσπρα μάτια και ατροφικές πτέρυγες

- α) Να επεξεργαστείτε στατιστικά τα παραπάνω δεδομένα για να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας των γονιδίων που καθορίζουν το χρώμα των ματιών στη δροσόφιλα, υποδεικνύοντας και την κατάλληλη διασταύρωση.
- β) Να διερευνήσετε πως κληρονομείται το δεύτερο γνώρισμα, δηλαδή η ανάπτυξη των φτερών στη δροσόφιλα και να εξηγήσετε αν για τη μελέτη και των δύο χαρακτηριστικών ισχύει ο 2ος νόμος του Mendel.

- 4.2. Ο Οργανισμός Τροφίμων και Φαρμάκων (FDA) των ΗΠΑ, όπως και ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός Φαρμάκων (EMA), ενέκριναν το φάρμακο «betibeglogene autotemcel», την πρώτη γονιδιακή θεραπεία για τη θεραπεία ασθενών που πάσχουν από β-θαλασσαιμία (ή μεσογειακή αναιμία).

- α) Να γράψετε αν τα ώριμα ερυθροκύτταρα του περιφερικού αίματος μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την διαδικασία της γονιδιακής θεραπείας που αναφέρεται παραπάνω και να εξηγήσετε ποιο είδος γονιδίου πρέπει να ενσωματωθεί στα κατάλληλα κύτταρα.
- β) Να γράψετε τα βήματα της γονιδιακής θεραπείας που πιστεύετε ότι ακολουθούνται αν γνωρίζετε ότι πραγματοποιείται *ex vivo* και να εξηγήσετε τον κίνδυνο που περιόρισε την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας στο παρελθόν.

131. Θέμα_4_36930

- 4.1. Το αλογάκι της Σκύρου είναι μια ιδιαίτερα μικρόσωμη φυλή. Για αυτό το λόγο διεθνώς κατατάσσεται στα πόνυ. Δύο χρωματισμοί που εμφανίζονται στους πληθυσμούς τους είναι ο ορφνός και ο φαιός. Θωρούμε, για λόγους απλοποίησης, ότι το χρώμα τους ελέγχεται από μία γενετική θέση και ότι το αυτοσωμικό γονίδιο A είναι υπεύθυνο για το ορφνό χρώμα σώματος, ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο του a είναι υπεύθυνο για τον φαιό χρωματισμό.

- α) Ένας εκτροφέας αλόγων Σκύρου καλείται να παραδώσει σε έναν αγοραστή ένα αλογάκι με ορφνό χρωματισμό, που να είναι αμιγές. Να υποδείξετε ποιες διασταυρώσεις πρέπει να γίνουν ώστε ο εκτροφέας να παραδώσει στον αγοραστή το αλογάκι που ζητά.
- β) Από μία από τις διασταυρώσεις που έκανε ο εκτροφέας, μη γνωρίζοντας αρχικά πως πρέπει να πράξει, παρέλαβε απογόνους με χρώμα ορφνό και φαιό στην παρακάτω αναλογία: 75% ορφνοί : 25% φαιοί. Να εξηγήσετε ποιο γονότυπο είχαν τα άλογα που διασταύρωσε υποδεικνύοντας την κατάλληλη διασταύρωση.

4.2. Η αποκρυπτογράφηση της αλληλουχίας βάσεων του DNA πιστεύεται ότι θα μας βοηθήσει να κατανοήσουμε πώς δομείται και λειτουργεί ο ανθρώπινος οργανισμός. Για τη μελέτη της εξέλιξης του ανθρώπινου γονιδιώματος βρίσκονται παράλληλα σε εξέλιξη προγράμματα προσδιορισμού της αλληλουχίας άλλων ειδών, τα οποία θα συμβάλουν στην αποκάλυψη των εξελικτικών σχέσεων που υπάρχουν μεταξύ των ειδών. Η ακόλουθη αλληλουχία, που μελετάται σε ένα εργαστήριο μοριακής βιολογίας, περιλαμβάνει ένα ασυνεχές γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί για την παραγωγή ενός ολιγοπεπτιδίου 6 αμινοξέων:

ACACAAAATGTTAAACACAGTCCGGAAGGGAAATCATGACCGT I

TGT GTTTTACAATTTGTGTCA GGCCTTCCCTTTAGTACTGGCA II

Τα tRNA που χρησιμοποιήθηκαν κατά σειρά στην παραγωγή του ολιγοπεπτιδίου είχαν αντικωδικόνια: 3'UAC^{5'}, 3'AAA^{5'}, 3'GGC^{5'}, 3'CUU^{5'}, 3'UUU^{5'} και 3'AGU^{5'}.

- α) Να προσδιορίσετε και να αιτιολογήσετε ποιος είναι ο κωδικός και ποιος ο μη κωδικός κλώνος του γονιδίου.
- β) Να προσδιορίσετε στο γονίδιο τις αλληλουχίες που συνιστούν το/-α εσώνιο/-α και το/-α εξώνιο/-ά του (δίνεται ότι οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές ανήκουν στο Iο και τελευταίο εξώνιο αντίστοιχα).
- γ) Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος, εκτός από τη μελέτη της εξέλιξης του ανθρώπινου γονιδιώματος, θα συμβάλει και σε άλλους πολύ σημαντικούς τομείς που σχετίζονται με τη βελτίωση της ζωής και της υγείας του ανθρώπου. Να περιγράψετε δύο από αυτούς τους τομείς.

132. Θέμα_2_25372

2.1. Ο πληθυσμός του πλανήτη μας αυξάνεται με ταχείς ρυθμούς και υπολογίζεται ότι το 2050 θα ανέρχεται σε 8,5 δισεκατομμύρια. Για να καλυφθούν επαρκώς οι αυξημένες ανάγκες σε τροφή, είναι απαραίτητη η αύξηση της φυτικής και της ζωικής παραγωγής. Σημαντικό ρόλο για την επίτευξη του παραπάνω σκοπού παίζουν τα διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα φυτά.

- α) Να δώσετε τον ορισμό του όρου «διαγονιδιακά φυτά» και να εξηγήσετε ποιο είδος πλασμιδίου και γιατί χρησιμοποιείται για τη δημιουργία τους.
- β) Να αναφέρετε μερικά πλεονεκτήματα των διαγονιδιακών φυτών που εξυπηρετούν την αύξηση της φυτικής παραγωγής, ώστε να καλυφθούν οι ανάγκες του ανθρώπινου πληθυσμού σε τροφή.

2.2. Ο καρκίνος χαρακτηρίζεται από τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό των κυττάρων ενός ιστού. Αυτά σχηματίζουν μάζες κυττάρων (καρκινικοί όγκοι) ή μεταναστεύουν στο αίμα, όπως στις διάφορες

μορφές λευχαιμιών. Αποτελέσματα μελετών έχουν οδηγήσει στο συμπέρασμα ότι σχεδόν όλες οι περιπτώσεις καρκίνου προέρχονται από μεταλλάξεις γονιδίων σωματικών κυττάρων.

- α) Να αναφέρετε τους παράγοντες που σε γενετικό επίπεδο, οδηγούν στην εμφάνιση όγκων.
- β) Να εξηγήσετε το φυσιολογικό ρόλο των ογκοκατασταλτικών γονιδίων, καθώς και τον τρόπο με τον οποίο εμπλέκονται στην εμφάνιση όγκων δίνοντας ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα.

133. Θέμα_2_27012

2.1. Η μετάφραση (πρωτεϊνοσύνθεση) αποτελεί βήμα της έκφρασης της γενετικής πληροφορίας, κατά το οποίο δημιουργείται μια πεπτιδική αλυσίδα, με βάση την πληροφορία που περιέχεται σε ένα μόριο mRNA. Η αντιστοίχιση των νουκλεοτιδίων του mRNA με τα αμινοξέα των πρωτεϊνών γίνεται μέσω του γενετικού κώδικα και πιο συγκεκριμένα κάθε κωδικόνιο-τριπλέτα του mRNA αντιστοιχεί σε ένα αμινοξύ, με εξαίρεση τα κωδικόνια λήξης.

- α) Να περιγράψετε ποια μόρια, κατά την έναρξη της μετάφρασης, συνδέονται μεταξύ τους, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Να δικαιολογήσετε τη χρησιμότητα των θέσεων εισδοχής για tRNA στη μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα κατά την μεταφραστική διαδικασία.
- β) Να γράψετε τον λόγο για τον οποίο η μετάφραση σταματά στα κωδικόνια λήξης και να ονομάσετε τρία οργανίδια του κυττάρου στα οποία θα μπορούσε να παρατηρηθεί η διαδικασία της μετάφρασης.

2.2. Η τροποποίηση του γονιδιώματος των ζωντανών οργανισμών, όπως και η μεταφορά γενετικής πληροφορίας από έναν οργανισμό σε έναν άλλον, αποτελούν σύγχρονη πραγματικότητα) Το σύνολο των τεχνικών αυτών με τις οποίες μεταφέρεται γενετικό υλικό από έναν οργανισμό σε κάποιον άλλο ονομάζεται γενετική μηχανική. Οι φυτικοί και ζωικοί οργανισμοί που προκύπτουν με τις τεχνικές αυτές ονομάζονται διαγονιδιακοί οργανισμοί και φέρουν ορισμένα νέα γενετικά χαρακτηριστικά, τα οποία μπορούν να κληροδοτήσουν στους απογόνους τους.

- α) Υπάρχουν αρκετές μέθοδοι, οι οποίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την είσοδο «ξένου» DNA στα κύτταρα ενός ζώου. Να ονομάσετε την μέθοδο που θεωρείτε ότι είναι η σημαντικότερη. Να κάνετε μια σύντομη περιγραφή αυτής της μεθόδου.
- β) Να ονομάσετε τρία διαγονιδιακά ζώα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό σήμερα. Να αναφέρετε δύο λόγους για τους οποίους η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών φυτών και ζώων για την αύξηση της φυτικής και ζωικής παραγωγής παρουσιάζει σημαντικά πλεονεκτήματα έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων.

134. Θέμα_2_28265

2.1. Η μεταγραφή αποτελεί κομβική διαδικασία στην έκφραση ενός γονιδίου. Κατά τη διαδικασία της μεταγραφής η γενετική πληροφορία ενός γονιδίου μεταφέρεται στο RNA. Αυτό αποτελεί το πρώτο βήμα κατά τη ροή της γενετικής πληροφορίας. Ένα σύνολο μηχανισμών ελέγχει ποια γονίδια θα μεταγραφούν σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο.

- α) Να αναφέρετε τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής ενός ευκαρυωτικού γονιδίου, να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο ελέγχουν την έναρξη της μεταγραφής και να εξηγήσετε αν κατά την έναρξη της

μεταγραφής ελέγχεται, εκτός από την ποιότητα των πρωτεϊνών που παράγονται σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο, και η ποσότητά τους.

β) Να περιγράψετε τις αντιδράσεις που καταλύει το βασικό ένζυμο της μεταγραφής.

2.2. Σήμερα ο άνθρωπος μέσω της γενετικής μηχανικής και της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA όχι μόνο ερευνά, αλλά και επεμβαίνει και τροποποιεί κατά βούληση το γενετικό υλικό των οργανισμών. Οι κύριες εφαρμογές της γενετικής μηχανικής αφορούν στην αντιμετώπιση ασθενειών και στην αύξηση της γεωργικής και κτηνοτροφικής παραγωγής.

α) Να εξηγήσετε τι περιλαμβάνει η γενετική μηχανική καθώς και ποιες τεχνικές συνολικά ανήκουν στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA.

β) Να αναφέρετε τους θεμελιώδεις στόχους του ανθρώπου που επιτυγχάνονται μέσω της γενετικής μηχανικής και να περιγράψετε τους δύο βασικούς τρόπους, με τους οποίους μπορούν σήμερα να παραχθούν φαρμακευτικές πρωτεΐνες με τη βοήθεια των σύγχρονων τεχνολογιών που περιλαμβάνει η γενετική μηχανική.

135. Θέμα_2_35608

2.1. Με τον όρο Μικροβίωμα οι επιστήμονες χαρακτηρίζουν τους μικροοργανισμούς που συμβιώνουν στο σώμα του ανθρώπου, όπως είναι για παράδειγμα το βακτήριο *E. coli*, ένα προαιρετικά αερόβιο βακτήριο, που ζει στο έντερο του ανθρώπου και παράγει τη βιταμίνη K, η οποία συμμετέχει στη διαδικασία της πήξης του αίματος.

α) Να γράψετε μία κατηγορία μικροοργανισμών που είναι επίσης προαιρετικά αερόβιοι και να δώσετε δύο παραδείγματα βασικής βιολογικής έρευνας των δεκαετιών του 1950 και 1960 στην οποία χρησιμοποιήθηκε το βακτήριο *E. coli*.

β) Να αναφέρετε δύο γονιδιακά προϊόντα που γνωρίζετε ότι συμμετέχουν στη διαδικασία της πήξης του αίματος και να ονομάσετε τις ασθένειες που προκαλεί η έλλειψή τους. Να αναφέρετε έναν τρόπο με τον οποίο μπορούν να παραχθούν με τη βοήθεια της βιοτεχνολογίας προκειμένου να χορηγηθούν ως φαρμακευτικές πρωτεΐνες.

2.2. Το γενετικό υλικό ενός κυττάρου αποτελεί το γονιδίωμά του. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο ονομάζονται απλοειδή, ενώ τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε δύο αντίγραφα, όπως είναι τα σωματικά κύτταρα των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, ονομάζονται διπλοειδή.

α) Να αναφέρετε πόσα αντίγραφα του γονιδίου της DNA δεσμάσης υπάρχουν στο γονιδίωμα της *E. coli* και πόσα αντίγραφα του ίδιου γονιδίου στο γονιδίωμα ενός παγκρεατικού κυττάρου φυσιολογικού ανθρώπου, στις διάφορες φάσεις του κυτταρικού κύκλου.

β) Σε κάποιες περιπτώσεις ο αριθμός των αλληλομόρφων για ένα γνώρισμα στο γονιδίωμα φυσιολογικών ανθρώπινων κυττάρων είναι είτε μεγαλύτερος είτε μικρότερος του δύο. Να αναφέρετε δύο περιπτώσεις κατά τις οποίες ο αριθμός των γονιδίων για μία γενετική θέση σε ένα φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο είναι μικρότερος του δύο και μία περίπτωση κατά την οποία ο αριθμός των γονιδίων που ελέγχουν ένα γνώρισμα σε φυσιολογικά κύτταρα να είναι μεγαλύτερος του δύο.

136. Θέμα_2_35610

2.1. Η κλωνοποίηση, είναι μια διαδικασία παραγωγής πανομοιότυπων μορίων, κυττάρων ή οργανισμών. Η πρώτη επιτυχής προσπάθεια κλωνοποίησης ολόκληρων οργανισμών (δημιουργία γυρίνων από εισαγωγή πυρήνων αναπτυσσόμενων εμβρύων βατράχων σε απύρηνα ωάρια) χρονολογείται το 1952, ενώ η κλωνοποίηση θηλαστικών πραγματοποιήθηκε για πρώτη φορά με επιτυχία το 1997 στο Ινστιτούτο Ρόσλιν του Εδιμβούργου.

- α)** Να αναφέρετε δύο διαφορετικούς τρόπους παραγωγής κλωνοποιημένων μορίων DNA (έναν *in vivo* και έναν *in vitro*) και να εξηγήσετε ποιο είναι το τελικό προϊόν της κλωνοποίησης που απαιτεί την παρουσία ζωντανού κυττάρου.
- β)** Να αναφέρετε δύο σύγχρονες εφαρμογές της κλωνοποίησης ζωικών οργανισμών.

2.2. Η ανακάλυψη του ηλεκτρονικού μικροσκοπίου κατά τη δεκαετία του 1950, έφερε μια πραγματική επανάσταση στην επιστήμη της Βιολογίας, αφού ένας άγνωστος, έως τότε, κόσμος, ο κόσμος των ιών, άρχισε να ξετυλίγεται μπροστά στα μάτια των επιστημόνων. Έτσι, από την μελέτη μιας οικογένειας ιών, ανακαλύφθηκε το ένζυμο «αντίστροφη μεταγραφάση». Επιπλέον μελετήθηκαν ιοί που αξιοποιούνται σήμερα από τη βιοτεχνολογία στην παραγωγή εμβολίων ή προκειμένου να γίνει γενετική διόρθωση γενετικά καθοριζόμενων ασθενειών.

- α)** Να αναφέρετε την οικογένεια των ιών από την οποία απομονώθηκε η αντίστροφη μεταγραφάση και να εξηγήσετε τον λόγο για τον οποίο η παραπάνω ανακάλυψη θεωρήθηκε κρίσιμη για την διατύπωση του Κεντρικού Δόγματος της Μοριακής Βιολογίας. Να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο το παραπάνω ένζυμο χρησιμοποιείται σήμερα στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA.
- β)** Να εξηγήσετε τους τρόπους με τους οποίους η βιοτεχνολογία χρησιμοποιεί σήμερα τους ιούς στην προσπάθεια της πρόληψης, αλλά και της αντιμετώπισης καθορισμένων ασθενειών.

137. Θέμα_2_36404

2.1. Τα μιτοχόνδρια των ευκαρυωτικών κυττάρων συχνά αποκαλούνται ημιαυτόνομα οργανίδια καθώς περιέχουν το δικό τους γενετικό υλικό. Στο DNA των μιτοχονδρίων μάλιστα εντοπίζονται συνήθως γονίδια που αφορούν διαδικασίες όπως η κυτταρική αναπνοή, που σχετίζονται με τα οργανίδια αυτά.

- α)** Να εξηγήσετε αν οι πρωτεΐνες που σχετίζονται με τη λειτουργία των μιτοχονδρίων προκύπτουν ανεξάρτητα από την έκφραση του DNA, που βρίσκεται στον πυρήνα του κυττάρου και να περιγράψετε πως κληρονομούνται τα μιτοχονδριακά γονίδια του ανθρώπου στους απογόνους του.
- β)** Ανάλυση DNA σε ένα σωματικό κύτταρο της Dolly, το πρώτο γνωστό σε όλους πρόβατο - κλώνος, κατέδειξε ότι περιέχει DNA από διαφορετικά πρόβατα) Να υποδείξετε σε πόσα διαφορετικά πρόβατα αντιστοιχούν τα μόρια DNA που εντοπίστηκαν στην ανάλυση. Να εξηγήσετε αν η ίδια ανάλυση DNA σε ένα τυχαίο πρόβατο - προϊόν φυσιολογικής διασταύρωσης μεταξύ προβάτων - και όχι προϊόν κλωνοποίησης θα δείξει τα ίδια ή διαφορετικά αποτελέσματα.

2.2. Για την παραγωγή αντιβιοτικών από μικροοργανισμούς συνήθως χρησιμοποιούνται καλλιέργειες μικροβίων ευρείας κλίμακας σε βιοαντιδραστήρες και υπό αυστηρά ελεγχόμενες συνθήκες. Σε μια

τέτοια καλλιέργεια τα αντιβιοτικά συνήθως συντίθενται στα πλαίσια του μεταβολισμού των μικροβίων και εκκρίνονται στο περιβάλλον θρεπτικό υλικό.

- α)** Να υποδείξετε σε ποια συνήθως φάση μια τέτοιας καλλιέργειας μικροβίων αναμένεται να γίνεται η παραγωγή μιας ουσίας, που δρα ως αντιβιοτικό. Να αναφέρετε τις μεθόδους με τις οποίες μπορεί να γίνει η απομόνωση της ουσίας-αντιβιοτικό από την μικροβιακή καλλιέργεια.
- β)** Συνήθως μια καλλιέργεια που παράγει το αντιβιοτικό σε ευρεία κλίμακα, μετατρέπεται από κλειστή σε συνεχή. Να εξηγήσετε γιατί κρίνεται σκόπιμο να γίνει αυτή η μετατροπή, αναφέροντας τις διαφορές ανάμεσα στις φάσεις που περνά μια κλειστή και μια συνεχή καλλιέργεια. Να υποδείξετε με ποιους τρόπους μπορούμε να επιτύχουμε την μετατροπή μιας καλλιέργειας μικροοργανισμών ευρείας κλίμακας από κλειστή σε συνεχή.

138. Θέμα_2_36666

2.1. Η Γενετική Μηχανική δίνει τη δυνατότητα προσθήκης νέων γονιδίων απευθείας στον οργανισμό και επομένως καθιστά δυνατή, σε σύντομο χρονικό διάστημα, τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών, που έχουν επιθυμητούς χαρακτήρες όπως, για παράδειγμα, ανθεκτικότητα στα έντομα, στον παγετό, σε ασθένειες κ.ά.

- α)** Να αναφέρετε το μόριο που χρησιμοποιείται ως φορέας του ξένου γονιδίου στην διαδικασία δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών, να γράψετε τον οργανισμό από τον οποίο απομονώνεται το συγκεκριμένο μόριο και να εξηγήσετε σε ποια είδη φυτικών κυττάρων οι ερευνητές εισάγουν τον φορέα με το ξένο γονίδιο.
- β)** Να αναφέρετε τρεις μεθόδους με τις οποίες μπορεί να πολλαπλασιαστεί ένα διαγονιδιακό φυτό μοσχομπίζελου. Να εξηγήστε ποια από τις μεθόδους αυτές είναι η πιο χρονοβόρος και επίπονη και ποια από τις μεθόδους αυτές πιστεύετε ότι οδηγεί σε φυσικούς κλώνους.

2.2. Ο πυρήνας είναι το πιο ευδιάκριτο οργανίδιο των ευκαρυωτικών κυττάρων. Περιβάλλεται από τον πυρηνικό φάκελο, που κατά διαστήματα παρουσιάζει πόρους, που σχηματίζονται από τη συνένωση της εσωτερικής με την εξωτερική μεμβράνη. Οι πυρηνικοί πόροι παίζουν σημαντικό ρόλο στην επικοινωνία του πυρήνα με το κυτταρόπλασμα, γιατί ελέγχουν τα μακρομόρια που ανταλλάσσονται μεταξύ τους.

- α)** Να γράψετε μια ομάδα πρωτεϊνών που εισέρχεται στον πυρήνα, καθώς και τη λειτουργία που επιτελούν και να αναφέρετε σε ποιες κυτταρικές δομές παράγονται οι πρωτεΐνες αυτές. Να ονομάσετε τους χώρους/οργανίδια στα οποία εντοπίζονται οι παραπάνω δομές σε ένα ζωικό κύτταρο.
- β)** Να αναφέρετε δύο μόρια που μεταφέρονται από τον πυρήνα στο κυτταρόπλασμα και δύο μόρια τα οποία δεν εξέρχονται ποτέ από τον πυρήνα κατά τη μεσόφαση ενός κυττάρου.

139. Θέμα_2_36667

2.1. Η Γενετική τροποποίηση φυτών μπορεί να αφορά στη βελτίωση των φυτικών προϊόντων τους και τη διατροφική τους αξία. Για παράδειγμα το Golden Rice, είναι μια διαγονιδιακή ποικιλία ρυζιού στην οποία έχει ενσωματωθεί, ανάμεσα σε άλλα, το γονίδιο psy του ασφόδελου (*Narcissus pseudonarcissus*). Η συγκεκριμένη ποικιλία παράγει κόκκους που περιέχουν β – καροτένιο, μια πρόδρομη ένωση της βιταμίνης Α) Η συγκεκριμένη διαγονιδιακή ποικιλία ρυζιού αναπτύχθηκε για να αντιμετωπιστεί η

τύφλωση, που προκαλεί η κατανάλωση τροφής με χαμηλά επίπεδα βιταμίνης Α, σε ορισμένες φτωχές περιοχές του πλανήτη.

- α) Να αναφέρετε δύο επιπλέον στόχους για τους οποίους έχουν επίσης αναπτυχθεί διαγονιδιακά φυτά και να εξηγήσετε ποια διαγονιδιακά φυτά αποτελούν τις ποικιλίες Βt.
- β) Να περιγράψετε την πειραματική διαδικασία με την οποία πιστεύετε ότι οι ερευνητές δημιουργούν διαγονιδιακές ποικιλίες ρυζιού που περιέχουν το γονίδιο psy του ασφόδελου.

2.2. Οι γνώσεις που έχουμε αποκτήσει για τους μοριακούς μηχανισμούς που δημιουργούν τις γενετικές ασθένειες μάς έχουν προσφέρει τη δυνατότητα ανάπτυξης μεθόδων, με τις οποίες ανιχνεύουμε γενετικές ανωμαλίες στα μέλη μιας οικογένειας, στα άτομα ενός πληθυσμού ή και σε έμβρυα, μέσω της διενέργειας προγεννητικού ελέγχου.

- α) Να αναφέρετε τη διαγνωστική μέθοδο που χρησιμοποιείται για τη διάγνωση της φαινυλκετονουρίας στα νεογνά. Να εξηγήσετε το αποτέλεσμα που έχει η εφαρμογή του προγράμματος ελέγχου των νεογνών για φαινυλκετονουρία.
- β) Εγκυμονούσα επιθυμεί να διερευνήσει την πιθανότητα το έμβρυο να φέρει μικρή αναστροφή τμήματος του 12ου χρωμοσώματος επειδή τη φέρει ο πατέρας του. Να εξηγήσετε ποια μέθοδο δειγματοληψίας για τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου θα τη συμβουλευάτε να ακολουθήσει και να περιγράψετε ποια εργαστηριακή επεξεργασία του εμβρυϊκού δείγματος θα ακολουθήσουν οι επιστήμονες για τη διάγνωση της πιθανής αυτής δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας.

140. Θέμα_2_36745

2.1. Ο πληθυσμός του πλανήτη μας αυξάνεται με ταχείς ρυθμούς και υπολογίζεται ότι το 2050 θα ανέρχεται σε 8,5 δισεκατομμύρια. Για να καλυφθούν επαρκώς οι αυξημένες ανάγκες σε τροφή, είναι απαραίτητη η αύξηση της φυτικής και της ζωικής παραγωγής.

- α) Να αναφέρετε τους τρόπους αποτελεσματικής προστασίας των φυτικών καλλιεργειών από τα έντομα και να περιγράψετε συνοπτικά τα πιθανά μειονεκτήματα από την εφαρμογή τους.
- β) Να αναφέρετε τα πλεονεκτήματα της παραγωγής και χρήσης των διαγονιδιακών ζώων.

2.2. Οι μεταλλάξεις BRCA αναφέρονται στις μεταλλάξεις που προκαλούνται στα γονίδια BRCA1 και BRCA2, τα οποία κωδικοποιούν πρωτεΐνες που ρυθμίζουν τη μεταγραφή άλλων γονιδίων σημαντικών για τον έλεγχο του κυτταρικού πολλαπλασιασμού και για την επιδιόρθωση του γενετικού υλικού. Οι παθολογικές μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 οδηγούν στην απενεργοποίηση των ρυθμιστικών πρωτεϊνών, οπότε αυξάνεται σημαντικά ο κίνδυνος να αναπτύξει ένα άτομο καρκίνο, με συνέπεια το σύνδρομο του κληρονομικού καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών. Μια γυναίκα, η οποία επιθυμούσε να τεκνοποιήσει θέλησε να πραγματοποιήσει προσυμπτωματικό έλεγχο για τον καρκίνο του μαστού και απευθύνθηκε σε ειδικό επιστήμονα για γενετική καθοδήγηση.

- α) Να εξηγήσετε τι είναι η γενετική καθοδήγηση και να αναφέρετε τις ομάδες ατόμων που είναι απαραίτητο να απευθυνθούν στους ειδικούς επιστήμονες, πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων.
- β) Να χαρακτηρίσετε τα φυσιολογικά γονίδια BRCA1 και BRCA2 με βάση τη δράση των πρωτεϊνών τους, ως πρωτο-ογκογονίδια ή ογκοκατασταλτικά. Να εξηγήσετε αν ο καρκίνος κληρονομείται ως Μενδελικός χαρακτήρας, ερμηνεύοντας, παράλληλα, την πολυπλοκότητα αυτής της ασθένειας.

141. Θέμα_2_36942

2.1. Ο αλφισμός (γνωστός και ως αλμπινισμός ή λευκοπάθεια) είναι μία σπάνια γενετική πάθηση που προκαλεί φαινοτυπικά χαρακτηριστικά όπως λευκό χρώμα στο δέρμα και τα μαλλιά των πασχόντων, ενώ η ίριδα των ματιών τους είναι ρόδινη. Ο αλφισμός εμφανίζεται σε ιδιαίτερα μικρό ποσοστό του πληθυσμού (περίπου 1 στα 18.000 νεογνά).

α) Να αναφέρετε ποιος είναι ο ρόλος του φυσιολογικού γονιδίου, οι μεταλλάξεις του οποίου σχετίζονται με την ασθένεια του αλφισμού και να εξηγήσετε γιατί ο αλφισμός χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων στα άτομα που πάσχουν.

β) Να αναφέρετε τον τύπο κληρονομικότητας που ακολουθεί ο αλφισμός και με βάση αυτόν να δικαιολογήσετε γιατί δύο γονείς που δεν εμφανίζουν αλφισμό έχουν πιθανότητα να αποκτήσουν αλφικό παιδί.

2.2. Οι προσπάθειες των ερευνητών επικεντρώνονται σήμερα στη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών τα οποία θα δίνουν τη δυνατότητα στους αγρότες να προφυλάσσουν αποτελεσματικά τις καλλιέργειες από τα έντομα και τα ζιζάνια αποφεύγοντας τη χρήση χημικών εντομοκτόνων και παρασιτοκτόνων.

α) Τα έντομα μπορεί να δημιουργήσουν μεγάλα προβλήματα στη γεωργία και να οδηγήσουν σε σημαντική μείωση της παραγωγής. Μετά το Δεύτερο Παγκόσμιο Πόλεμο χρησιμοποιήθηκαν πολλά εντομοκτόνα, ενώ στις μέρες μας γίνεται προσπάθεια να μειωθεί όσο το δυνατόν περισσότερο η χρήση τους. Να εξηγήσετε τα προβλήματα που προκύπτουν από τη χρήση των χημικών εντομοκτόνων.

β) Να αναφέρετε δύο φυτά τα οποία έχουν τροποποιηθεί γενετικά και να εξηγήσετε ποιος ο κύριος στόχος της γενετικής τους τροποποίησης σε σχέση με το πρόβλημα που αναφέρεται παραπάνω.

γ) Να αναφέρετε ένα ακόμη στόχο της γενετικής τροποποίησης φυτών.

142. Θέμα_4_28267

4.1. Τη δεκαετία του 1820, από τον γάμο του Γάλλου Martin Fugate με την Αμερικανίδα Elizabeth Smith, ήρθε στον κόσμο ο Zachariah, η επιδερμίδα του οποίου, εμφάνιζε σε όλη της την έκταση μια κυανή απόχρωση (κυάνωση). Ωστόσο, αυτό το μεμονωμένο γεγονός δεν αποθάρρυνε τους δύο νέους γονείς να επεκτείνουν την οικογένειά τους. Έτσι, στην οικογένεια σύντομα προστέθηκαν άλλα 6 μέλη, εκ των οποίων τα 3 παρουσίασαν το ίδιο πρόβλημα) Σήμερα γνωρίζουμε πως η οικογένεια έπασχε από μία νόσο, τη λεγόμενη μεθαιμοσφαιριναιμία) Πρόκειται για μια ασθένεια, στην οποία η φυσιολογική αιμοσφαιρίνη του αίματος αντικαθίσταται από μια παθολογική μορφή της, τη μεθαιμοσφαιρίνη, η οποία αντί για Fe^{2+} , έχει δεσμευμένο Fe^{3+} . Υπεύθυνη γι' αυτό είναι η έλλειψη ενός ενζύμου, της αναγωγάσης του κυτοχρώματος B5. Το άμεσο αποτέλεσμα αυτής της έλλειψης είναι η ανεπαρκής παροχή οξυγόνου σε όλους τους ιστούς του σώματος, με συνέπεια την κυάνωση. Στις οικογένειες που έχει παρατηρηθεί μέχρι σήμερα η συγκεκριμένη νόσος, δεν παρατηρείται συχνότερη εμφάνισή της στα αρσενικά άτομα.

- α) Να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της μεθαιμοσφαιριναιμίας με βάση όσα αναφέρονται παραπάνω και κυρίως μέσα από το ιστορικό αυτής της οικογένειας. Να αναφέρετε μια πάθηση του αίματος που παρουσιάζει τον ίδιο τύπο κληρονομικότητας με τη μεθαιμοσφαιριναιμία.
- β) Να υπολογίσετε την πιθανότητα γέννησης ενός υποθετικού όγδου παιδιού από την οικογένεια Fulgate με μεθαιμοσφαιριναιμία, καθώς και την πιθανότητα ένα φυσιολογικό παιδί της οικογένειας Fulgate να έχει ίδιο γονότυπο με τον πατέρα του.

4.2. Τα διαγονιδιακά ζώα παράγονται από την στοχευμένη εισαγωγή ξένου DNA στο γονιδίωμα ενός ζώου δέκτη και συγκεκριμένα στο ζυγωτό αυτού. Αυτό αποσκοπεί στη μεταβίβαση του ξένου DNA σε όλα τα κύτταρα του νέου οργανισμού, προκειμένου κάθε κύτταρο να περιέχει το ίδιο τροποποιημένο γενετικό υλικό, και διαμέσου των γεννητικών κυττάρων του να κληρονομηθεί στις επόμενες γενιές. Ένα από τα είδη που τροποποιούνται γενετικά συχνότερα, στα πλαίσια παραγωγής διαγονιδιακών ζώων, είναι η κατσίκια. Στα κύτταρα του μαστικού αδένος της κατσίκας υπάρχει ένας συγκεκριμένος κυτταρικός τύπος, όπου σε κάποιο από τα 28 χρωμοσώματα του είδους, εντοπίζεται και εκφράζεται το γονίδιο της καζεΐνης, μιας πρωτεΐνης του γάλακτος. Ο στόχος είναι τα διαγονιδιακά ζώα του συγκεκριμένου είδους να παράγουν την πρωτεΐνη α1 -αντιθρυψίνη στο γάλα τους. Προς τούτο, στο γενετικό υλικό ζυγωτού κατσίκας, ενσωματώνεται με σύγχρονες τεχνικές μέσα στο γονίδιο της καζεΐνης, αμέσως μετά τον υποκινητή του, με κατάλληλο προσανατολισμό, το γονίδιο της ανθρώπινης α1-αντιθρυψίνης μόνο σε ένα αντίγραφο. Παράλληλα, η ίδια διαδικασία ακολουθείται και σε ζυγωτό τράγου όπου μέσα στο γονίδιο της καζεΐνης με κατάλληλο προσανατολισμό, ενσωματώνεται το γονίδιο της ανθρώπινης α1-αντιθρυψίνης μόνο σε ένα αντίγραφο.

- α) Να εξηγήσετε πως η θέση και ο προσανατολισμός ενσωμάτωσης του γονιδίου της α1-αντιθρυψίνης θα καθορίσουν την έκφρασή του στα κύτταρα του μαστικού αδένος.
- β) Να βρείτε την πιθανότητα να γεννηθεί, από τη διασταύρωση των παραπάνω ζώων, άτομο ομόζυγο ως προς το γονίδιο της α1-αντιθρυψίνης που να παράγει επίσης την πρωτεΐνη αυτή στο γάλα του.

143. Θέμα_4_28538

4.1. Το γενετικό υλικό του βακτηριοφάγου λ είναι δίκλωνο γραμμικό DNA μήκους 48.500 ζευγών βάσεων περίπου και χρησιμοποιείται ως φορέας κλωνοποίησης, ειδικά στις περιπτώσεις που οι ερευνητές θέλουν να ενσωματώσουν μεγαλύτερου μήκους ξένο DNA.

- α) Να ορίσετε τι είναι οι φορείς κλωνοποίησης και να αναφέρετε έναν ακόμη φορέα κλωνοποίησης που γνωρίζετε.
- β) Όταν χρησιμοποιούνται τα DNA των βακτηριοφάγων λ ως φορείς κλωνοποίησης, δημιουργούνται γενετικά τροποποιημένοι φάγοι, οι οποίοι αφήνονται να προσβάλουν βακτηριακά κύτταρα σε καλλιέργεια. Να εξηγήσετε, αντλώντας ως παράδειγμα το πείραμα των Hershey & Chase, αν είναι απαραίτητο τα κυτταρικά τοιχώματα των βακτηρίων – ξενιστών να καταστούν παροδικά διαπερατά σε μακρομόρια για να δεχτούν το ανασυνδυασμένο DNA.

4.2. Μετά τον Β΄ Παγκόσμιο Πόλεμο οι ερευνητές κατόρθωσαν να παρασκευάσουν πολλά χημικά εντομοκτόνα για την προστασία των καλλιεργειών, τα οποία, μαζί με άλλες επιτυχημένες προσπάθειες (νέα φυτικά είδη και λιπάσματα), εξασφάλισαν υψηλές αποδόσεις στις καλλιέργειες και, συνεπώς,

τροφή για εκατομμύρια ανθρώπους. Όμως, από τη δεκαετία του 1970 έγινε αντιληπτό ότι η συσσώρευση στα οικοσυστήματα των χημικών εντομοκτόνων είχε δυσμενείς επιπτώσεις στην ισορροπία τους, αλλά και στην υγεία του ανθρώπου.

Για το σκοπό αυτό, αναζητήθηκαν τρόποι αντιμετώπισης των απειλητικών, για τις καλλιέργειες, εντόμων και παρασίτων, περισσότερο φιλικό προς το περιβάλλον και λιγότερο απειλητικό προς την ισορροπία των οικοσυστημάτων, αλλά και την υγεία του ανθρώπου. Σε αυτή την προσπάθεια οι ερευνητές χρησιμοποίησαν το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*, το οποίο φέρει μια τοξίνη που είναι 80.000 δραστικότερη από πολλά χημικά εντομοκτόνα.

- α) Να αναφέρετε πού ζει το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* και να περιγράψετε την αρχική χρήση του συγκεκριμένου βακτηρίου στην προσπάθεια αντιμετώπισης των εντόμων που απειλούν τις καλλιέργειες. Να εξηγήσετε ποιος λόγος επέβαλε την αναζήτηση νέων τρόπων αξιοποίησής του από τους ερευνητές.
- β) Να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο η Βιοτεχνολογία κατάφερε να αξιοποιήσει τελικά την τοξίνη του *Bacillus thuringiensis* και να εξηγήσετε πόσων ειδών οργανισμών γενετικό υλικό διαθέτει στα κύτταρα του ένα φυτό ποικιλίας Bt.

144. Θέμα_4_28718

4.1. Ένας βασικός στόχος της Βιοτεχνολογίας στην παραγωγή αγροτικών προϊόντων είναι η μεγαλύτερη διάρκεια ζωής τους από το χωράφι έως τον καταναλωτή. Ανάμεσα στους πρώτους φυτικούς οργανισμούς, που τροποποιήθηκαν γενετικά ήταν η ντομάτα. Η ντομάτα σαπίζει γρήγορα, διότι το ένζυμο πολυγαλακτουρονάση (PG) εκφράζεται σε μεγάλο βαθμό και συμβάλλει στην αποικοδόμηση του κυτταρικού τοιχώματος της ντομάτας. Κύριος στόχος της βιοτεχνολογίας λοιπόν, είναι η καταστολή ή ο περιορισμός της έκφρασης του γονιδίου που κωδικοποιεί το PG. Μέσα από τις προσπάθειες των ερευνητών δημιουργήθηκε η ντομάτα «Flavr Savr», μια γενετικά τροποποιημένη ντομάτα που περιείχε το φυσιολογικό γονίδιο PG, αλλά και το γονίδιο PG τοποθετημένο ανάποδα και δίπλα στον κατάλληλο υποκινητή. Με τον όρο «ανάποδα» εννοούμε ότι η κωδική αλυσίδα του «ανάποδου» γονιδίου αντιστοιχεί στη μεταγραφόμενη του φυσιολογικού, ώστε κατά τη μεταγραφή του να προκύπτει ένα RNA συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο του φυσιολογικού.

- α) Να περιγράψετε τα βήματα με τα οποία δημιουργήθηκαν τα παραπάνω διαγονιδιακά φυτά ντομάτας.
- β) Να εξηγήσετε πώς η συγκεκριμένη μεθοδολογία αυξάνει το χρόνο ζωής της ντομάτας περιορίζοντας το σάπισμα της, αν γνωρίζετε ότι τα ευκαρυωτικά κύτταρα έχουν ένζυμα που καταστρέφουν τα δικλωνα RNA που εντοπίζονται στον πυρήνα τους.

4.2. Περίπου το 10% των περιπτώσεων καρκίνου οφείλονται στη μετάλλαξη ενός γονιδίου, η οποία έχει κληρονομηθεί. Από τις πιο συχνές μορφές καρκίνου, που παρουσιάζουν κληρονομική προδιάθεση είναι ο οικογενής καρκίνος του μαστού και των ωοθηκών. Ο κληρονομικός αυτός καρκίνος οφείλεται κατά κύριο λόγο σε μεταλλάξεις των γονιδίων BRCA1 και BRCA2. Στην Εικόνα 1 απεικονίζεται ένα τμήμα DNA, του γονιδίου BRCA1. Στο τμήμα αυτό φαίνονται τα πρώτα νουκλεοτίδια της κωδικής αλυσίδας, μέρος του 1ου εξωνίου, ακολουθεί (στις αγκύλες) το 1ο εσώνιο, μέρος του 2ου εξωνίου, το 2ο εσώνιο (στις αγκύλες) κ.ο.κ.

5'...CGGAACCATCATGGAATTCAC....[.....]...AACGCTTAACTAGTG.....[.....]

Τμήμα 1ου εξωνίου

1ο εσόνιο

Τμήμα 2ου εξωνίου

2ο εσόνιο

Εικόνα 1

- α) Να γράψετε τις τριπλέτες που αποτελούν το πρώτο και το δεύτερο κωδικόνιο του 2ου εξωνίου που παρατίθεται παραπάνω και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- β) Μια μετάλλαξη που προκλήθηκε στο γονίδιο BRCA1, είχε σαν αποτέλεσμα τη δημιουργία ενός καινούργιου αλληλομόρφου. Γνωρίζοντας ότι ο ανιχνευτής 3' AGTACATTAAG 5' υβριδοποιείται με την κωδική αλυσίδα του μεταλλαγμένου αλληλομόρφου, να εξηγήσετε το είδος της μετάλλαξης που συνέβη, καθώς και την επίπτωσή της στο γονιδιακό προϊόν. Κύτταρα που είναι ομόζυγα, ως προς αυτή τη μετάλλαξη, μετατρέπονται σε καρκινικά. Να εξηγήσετε, με βάση αυτή την παρατήρηση, αν το BRCA1 είναι ογκογονίδιο ή ογκοκατασταλτικό γονίδιο.

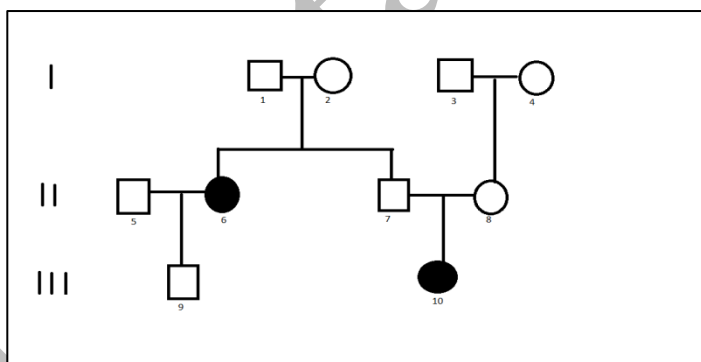
145. Θέμα_4_28810

- 4.1. Η p53 αποτελεί μια ρυθμιστική πρωτεΐνη της οποίας οι μεταλλαγμένες μορφές έχει ανακαλυφθεί ότι σχετίζονται με την εμφάνιση πολλών τύπων καρκίνου. Στο ρυθμιστικό της ρόλο ανήκει και η ενεργοποίηση της μεταγραφής γονιδίων που σταματούν τον κυτταρικό κύκλο, όταν αυτό είναι απαραίτητο. Δηλαδή, σε περίπτωση ανεπανόρθωτων βλαβών στα κύτταρα, προκειμένου να παρεμποδιστεί ο πολλαπλασιασμός τους, η p53 συμβάλλει στη διακοπή του κυτταρικού κύκλου, ένας ρόλος που αιτιολογεί τον χαρακτηρισμό της πρωτεΐνης ως «φύλακα άγγελο του κυττάρου».
- α) Να ονομάσετε την κατηγορία ρυθμιστικών πρωτεϊνών στην οποία ανήκει η πρωτεΐνη p53 και να περιγράψετε το ρόλο αυτών των πρωτεϊνών στην λειτουργία του κυττάρου.
- β) Να περιγράψετε τα χαρακτηριστικά των καρκινικών κυττάρων και να εξηγήσετε σε ποια κατηγορία γονιδίων που σχετίζονται με τη ρύθμιση του καρκίνου πιστεύετε ότι ανήκει το γονίδιο της p53, με βάση την αναφερόμενη δράση της.
- 4.2. Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος. Η μικροέγχυση αποτελεί μία μέθοδο, με την οποία το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού του ζώου. Η ενσωμάτωση στα χρωμοσώματα του ζώου είναι απαραίτητη για την επακόλουθη αντιγραφή του ξένου γονιδίου και την παρουσία του σε όλα τα κύτταρα του ενήλικου ζώου. Για τη διαπίστωση της ενσωμάτωσης, το ξένο γονίδιο συχνά συνδέεται με ένα γονίδιο δείκτη, π.χ. χρωστικής του τριχώματος του ζώου που προσδίδει καφέ χρώμα στο ζώο. Για την παραγωγή διαγονιδιακών ζώων που θα εκφράζουν τον παράγοντα IX, πραγματοποιήθηκε μικροέγχυση στον πυρήνα ζυγωτών ζώων με άσπρο χρώμα τριχώματος (α: υπολειπόμενος αυτοσωμικός χαρακτήρας για το άσπρο χρώμα), ενώ το επιθυμητό γονίδιο συνδέθηκε με το γονίδιο που ευθύνεται για την παραγωγή καφέ χρωστικής (A: γονίδιο για το καφέ χρώμα, συνδεδεμένο με το γονίδιο της πρωτεΐνης IX).

- α) Να εξηγήσετε τι είναι ο παράγοντας IX, για ποιο λόγο παρασκευάζεται και χορηγείται ως φαρμακευτική πρωτεΐνη και να αναφέρετε ποια άλλη πρωτεΐνη του ανθρώπου έχει παρόμοιο ρόλο με τον παράγοντα αυτό.
- β) Να περιγράψετε τη διαδικασία της μικροέγχυσης για την παραγωγή του παράγοντα IX.
- γ) Να εξηγήσετε την πιθανή γονιδιακή σύσταση, όσον αφορά στα γονίδια του χρώματος τριχώματος και του παράγοντα IX των εξής κυττάρων: των γαμετών των αρχικών ζώων πριν γίνει η μικροέγχυση, του ζυγωτού που θα προκύψει, καθώς και των σωματικών κυττάρων του ενήλικου ζώου που θα γεννηθεί μετά τη μικροέγχυση περιγράφοντας παράλληλα το χρώμα τριχώματος που θα έχουν τα διαγονιδιακά και τα μη διαγονιδιακά ζώα που θα γεννηθούν (με δεδομένο ότι η ενσωμάτωση του ετερόλογου γονιδίου δεν επιτυγχάνεται πάντα).

146. Θέμα_4_29327

- 4.1. Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο μελετάται η κληρονομικότητα της γαλακτοζαιμίας, μιας διαταραχής που επηρεάζει το μεταβολισμό της γαλακτόζης λόγω της ανεπάρκειας ενός ενζύμου. Ως συνέπεια του παραπάνω γεγονότος, ο οργανισμός εμφανίζει αδυναμία αξιοποίησης αυτού του μονοσακχαρίτη για την παραγωγή ενέργειας.



- α) Να διερευνήσετε τον τρόπο κληρονομής της γαλακτοζαιμίας, χωρίς να εξετάσετε τη περίπτωση φυλοσύνδετης επικρατούς κληρονομικότητας.
- β) Το άτομο Π8 κυοφορεί δίδυμα διαφορετικού φύλου (διζυγωτικά δίδυμα). Να υπολογίσετε την πιθανότητα να κληρονομήσουν και να εκδηλώσουν και τα δύο παιδιά που θα γεννηθούν αυτή τη μεταβολική διαταραχή.
- 4.2. Οι ιντερφερόνες είναι πρωτεΐνες που εκκρίνονται από τα κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς. Με τη σύνδεση των ιντερφερονών στα υγιή κύτταρα ενεργοποιείται η παραγωγή άλλων πρωτεϊνών, οι οποίες έχουν την ικανότητα να παρεμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών στο εσωτερικό τους. Οι ιντερφερόνες σήμερα αποτελούν σημαντικό φάρμακο για πολλές ασθένειες όπως οι λευχαιμίες, η ηπατιτίδα και το μελάνωμα, γι' αυτό προέκυψε η ανάγκη της παραγωγής τους σε μεγάλες ποσότητες μέσω cDNA βιβλιοθηκών.
- α) Να αναφέρετε τα βήματα για την δημιουργία cDNA βιβλιοθηκών που να εκφράζουν το/τα γονίδια των ιντερφερονών και να εξηγήσετε πως θα γίνει η επιλογή του κατάλληλου κλώνου μετασηματισμένων βακτηρίων που θα εκφράζουν το γονίδιο μιας συγκεκριμένης ιντερφερόνης.

- β) Να ονομάσετε την κατάλληλη συσκευή και να γράψετε με ποιο είδος καλλιέργειας θα πρέπει να καλλιεργηθούν αυτά τα βακτήρια για να πετύχουμε αυξημένη παραγωγή της ιντερφερόνης, με δεδομένο ότι τα βακτήρια παράγουν την ιντερφερόνη κατά την εκθετική φάση ανάπτυξής τους.
- γ) Άλλες φαρμακευτικές πρωτεΐνες που παρασκευάζονται με μεθόδους βιοτεχνολογίας επιλέγεται να παράγονται μέσω των διαγονιδιακών ζώων και όχι μέσω cDNA βιβλιοθηκών σε βακτήρια. Να αιτιολογήσετε γιατί μπορεί να συμβαίνει αυτό.

147. Θέμα_4_31566

4.1. Η Ελλάδα είναι μια χώρα με πλούσια πανίδα) Χαρακτηρίζεται από την ύπαρξη πολλών διαφορετικών βιοτόπων, όπου συναντάμε διάφορα είδη άγριων ζώων. Δυστυχώς όμως, εξαιτίας κυρίως των ανθρώπινων παρεμβάσεων (κυνήγι, καταστροφικές πυρκαγιές κλπ.) πολλά είδη ζώων βρίσκονται υπό εξαφάνιση. Ανάμεσά τους, ο Λύκος (*Canis lupus*) και το Τσακάλι (*Canis aureus*). Με τη συμβολή της σύγχρονης Γενετικής, αλλά και της Γενετικής μηχανικής θα μπορούσαν ίσως να γίνουν προσπάθειες διαιώνισης των παραπάνω ειδών, έτσι ώστε να αυξηθούν, έστω και τεχνητά, οι πληθυσμοί τους στα οικοσυστήματα) Οπότε, σε συνδυασμό με την προσπάθεια περιφρούρησης και προστασίας των οικοσυστημάτων, μπορεί να αποτραπεί η εξαφάνιση των παραπάνω ειδών.

- α) Μια επιστημονική ομάδα προτείνει στο εργαστήριο Μοριακής Οικολογίας τη μέθοδο των επιλεκτικών διασταυρώσεων μεταξύ των αρσενικών και θηλυκών ατόμων του κάθε είδους, σε μια προσπάθεια διαιώνισης των ατόμων των προαναφερόμενων ειδών. Όμως, η πρόταση απορρίπτεται. Να εξηγήσετε τους λόγους της παραπάνω απόρριψης, αναφέροντας τα μειονεκτήματα που παρουσιάζει η μέθοδος των επιλεκτικών διασταυρώσεων, αν εφαρμοστεί στα πλαίσια της προσπάθειας διαιώνισης του Λύκου και του Τσακαλιού.
- β) Να ονομάσετε και να περιγράψετε τα βήματα μιας εναλλακτικής εργαστηριακής μεθόδου, με την οποία, μπορούμε ίσως να καταφέρουμε την διαιώνιση των παραπάνω ειδών.

4.2. Σε ένα εργαστήριο εμβρυολογίας λαμβάνεται δείγμα σπέρματος από έναν άνδρα. Στα πλαίσια ενός πειράματος μοριακής γενετικής κατασκευάζεται γονιδιωματική βιβλιοθήκη από τα σπερματοζωάρια του δείγματος. Σε γενικές γραμμές τα βήματα που ακολουθούνται προκειμένου να κατασκευάσουμε γονιδιωματική βιβλιοθήκη από γαμέτες είναι κατά βάση ίδια με αυτά που ακολουθούμε για να κατασκευάσουμε γονιδιωματική βιβλιοθήκη από σωματικά κύτταρα.

- α) Να εξηγήσετε αν η γονιδιωματική βιβλιοθήκη που θα προκύψει από τα σπερματοζωάρια του συγκεκριμένου άνδρα αναμένεται να έχει διαφορές από την γονιδιωματική βιβλιοθήκη που θα έδινε κάποιο σωματικό κύτταρο του ίδιου άνδρα.
- β) Η κατασκευή μοριακού καρυστύπου είναι μια σύγχρονη μοριακή μέθοδος στην οποία, μεταξύ άλλων, περιλαμβάνεται ο εντοπισμός συγκεκριμένων αλληλουχιών, με τη χρήση ειδικών μορίων ανιχνευτών. Η τεχνική αυτή χρησιμοποιείται για τον εντοπισμό γονιδίων που ενοχοποιούνται για ασθένειες, όπως το γονίδιο της κυστικής ίνωσης. Αποφασίζουμε να προβούμε στην κατασκευή μοριακού καρυστύπου για να αναζητήσουμε στα σπερματοζωάρια του άνδρα ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την κυστική ίνωση. Να αναφέρετε τις δύο διαδικασίες που θα υποστεί η διπλή έλικα του DNA του

δείγματος, προκειμένου να γίνει η ανίχνευση των αλληλομόρφων με τα κατάλληλα μόρια-ανιχνευτές και να περιγράψετε πώς η συμπληρωματικότητα των βάσεων στηρίζει την όλη εφαρμογή της τεχνικής ανίχνευσης.

148. Θέμα_4_32473

4.1. Τα βακτήρια *Escherichia coli*, όταν στο περιβάλλον τους υπάρχει μίγμα γλυκόζης και λακτόζης, χρησιμοποιούν πρώτα ως πηγή ενέργειας τη γλυκόζη και μόνο όταν αυτή εξαντληθεί προχωρούν στη διάσπαση της λακτόζης. Τα βακτήρια «αντιλαμβάνονται» τα επίπεδα συγκέντρωσης της γλυκόζης στο περιβάλλον τους μέσω της ενεργοποίησης μιας πρωτεΐνης που ονομάζεται CAP. Υπό συνθήκες έλλειψης γλυκόζης (και παρουσίας λακτόζης), η πρωτεΐνη αυτή συνδέεται στον υποκινητή των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης και διευκολύνει την πρόσδεση της RNA πολυμεράσης εκεί (ενώ ο καταστολέας έχει απομακρυνθεί με τον γνωστό μηχανισμό). Αυτό έχει ως αποτέλεσμα η μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου να γίνεται με υψηλούς ρυθμούς. Αντίθετα, παρουσία γλυκόζης (και λακτόζης), η RNA πολυμεράση δύσκολα προσδένεται στον υποκινητή, λόγω απουσίας της πρωτεΐνης CAP, και έτσι η μεταγραφή τους πραγματοποιείται με πολύ χαμηλούς ρυθμούς.

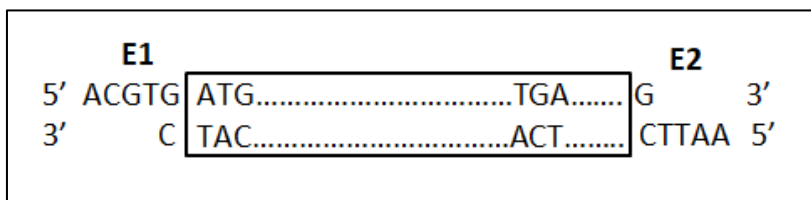
α) Να εξηγήσετε γιατί τα βακτήρια ρυθμίζουν το μεταβολισμό τους μέσω των οπερονίων.

β) Να εξηγήσετε σε ποια/ποιες από τις παρακάτω περιπτώσεις θα συμβεί μεταγραφή των δομικών γονιδίων του οπερονίου.

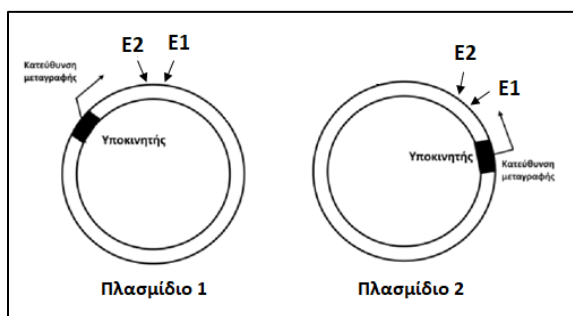
	Παρουσία γλυκόζης	Παρουσία λακτόζης	Πρόσδεση της πρωτεΐνης CAP στο οπερόνιο
1	+	+	-
2	-	-	+
3	-	+	+

+: ναι, -: όχι

4.2. Η αλβουμίνη, μια πρωτεΐνη του πλάσματος, παίζει σημαντικό ρόλο στη ρύθμιση του όγκου του αίματος, καθώς και στη μεταφορά διαφόρων ουσιών στη κυκλοφορία του αίματος. Στην ιατρική, η αλβουμίνη χορηγείται σε ασθενείς που εμφανίζουν υπερβολική απώλεια αίματος ή φέρουν σοβαρά εγκαύματα) Επίσης, χρησιμοποιείται και στη παρασκευή φαρμάκων και εμβολίων. Επειδή, σήμερα, η ετήσια ζήτηση αλβουμίνης είναι τόσο υψηλή, ώστε δεν επαρκούν οι φυσικές πηγές, η πρωτεΐνη αυτή παράγεται συνθετικά με τα εργαλεία της γενετικής μηχανικής. Το 2011, μια ερευνητική ομάδα στη Κίνα συνέθεσε αλβουμίνη σε φυτά ρυζιού στα οποία εισήγαγαν το παρακάτω τμήμα DNA που κωδικοποιούσε για την ανθρώπινη αλβουμίνη και δεν έφερε εσώνια) Το τμήμα αυτό είχε στα άκρα του θέσεις που αναγνώριζαν δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες, η E1 και E2, οι οποίες, όταν επιδράσουν, αφήνουν τα μονόκλωνα άκρα που φαίνονται στην εικόνα) Επίσης, στο παρακάτω τμήμα DNA φαίνονται και οι θέσεις των κωδικονίων έναρξης και λήξης.



- α) Να βρείτε ποια από τις δύο αλυσίδες του τμήματος αυτού αντιστοιχεί στην αλυσίδα cDNA και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- β) Να εξηγήσετε ποιο από τα παρακάτω πλασμίδια θεωρείτε κατάλληλο να χρησιμοποιηθεί για να παραχθεί η αλβουμίνη στα φυτικά κύτταρα.



- γ) Να εξηγήσετε ποιο είδος πλασμιδίων χρησιμοποιήσαν οι επιστήμονες για να μεταφέρουν ξένο DNA στα φυτά του ρυζιού και να αναφέρετε τους οργανισμούς στους οποίους φυσιολογικά εντοπίζονται τα πλασμίδια αυτά.

149. Θέμα_4_32475

4.1. Η μύγα δροσόφιλα χρησιμοποιείται από τους επιστήμονες ως πειραματικό μοντέλο σε γενετικές μελέτες για πάνω από έναν αιώνα, κυρίως λόγω της ποικιλομορφίας που εμφανίζει σε ευδιάκριτα χαρακτηριστικά. Για παράδειγμα, το μέγεθος των φτερών μπορεί να είναι μακρύ ή κοντό και το χρώμα σώματος μπορεί να είναι καφέ ή μαύρο. Το καφέ χρώμα σώματος καθορίζεται από ένα επικρατές αλληλόμορφο σε σχέση με εκείνο που καθορίζει το μαύρο χρώμα.

- α) Να αναφέρετε δύο ακόμα πλεονεκτήματα που κρίνετε ότι έχει η μύγα δροσόφιλα, έτσι ώστε να θεωρείται ιδανικό πειραματικό μοντέλο για γενετικές μελέτες.
- β) Να προτείνετε μια διασταύρωση με την οποία θα μπορούσατε να διαπιστώσετε αν το γονίδιο που ελέγχει το χρώμα του σώματος στη μύγα δροσόφιλα είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο. Θεωρίστε ότι έχετε στη διάθεσή σας μόνο αμιγή στελέχη και το φύλο στη μύγα αυτή καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο.
- γ) Με δεδομένο ότι στον άνθρωπο δεν μπορούν να γίνουν επιλεκτικές διασταυρώσεις προκειμένου να διερευνηθεί ο τρόπος κληρονομής ενός γονιδίου, να αναφέρετε έναν τρόπο με τον οποίο θα μπορούσατε εναλλακτικά να διαπιστώσετε στον άνθρωπο εάν ένα γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο.

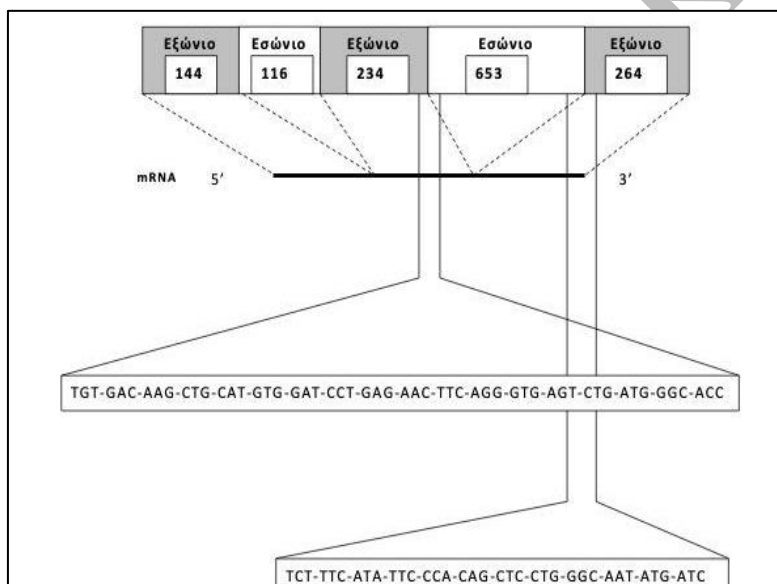
4.2. Το 1999, σε ηλικία 11 χρονών, ο Αργεντινός διεθνής ποδοσφαιριστής Λιονέλ Μέσι είχε ύψος μόλις 1,45 cm. Όπως είχε δηλώσει σε μια συνέντευξή του ήταν πάντα ο κοντότερος και με διαφορά. Είχε το ύψος 8χρονου ή 9χρονου και αυτό ήταν εμφανές και στο γήπεδο και στην καθημερινότητά του. Εκείνη την περίοδο διαγνώστηκε με ανεπάρκεια της αυξητικής ορμόνης, μιας ορμόνης που παράγεται από την υπόφυση του εγκεφάλου και συμβάλλει στη φυσιολογική ανάπτυξη του ατόμου. Η μόνη λύση ήταν η

θεραπεία (για πάνω από τρία χρόνια) με ενέσεις ανθρώπινης αυξητικής ορμόνης, που είχε παραχθεί με τεχνικές Γενετικής Μηχανικής.

- α) Να γράψετε τα βήματα που ακολουθούν οι επιστήμονες για να παράξουν την ανθρώπινη αυξητική ορμόνη μέσω διαγονιδιακών ζώων.
- β) Η ανίχνευση των χαμηλών επιπέδων της αυξητικής ορμόνης στο αίμα ενός ασθενούς πραγματοποιείται με τη βοήθεια μονοκλωνικών αντισωμάτων, που έχουν παραχθεί μέσω υβριδωμάτων. Να αναλύσετε τα βήματα με τα οποία παράγονται τα αντισώματα αυτά.

150. Θέμα_4_35693

- 4.1. Στο σχήμα που ακολουθεί απεικονίζεται το γονίδιο της β-σφαιρίνης του ποντικού (*Mus musculus*), που αποτελείται από τρία εξώνια και δύο εσώνια) Οι αριθμοί αντιστοιχούν στα ζεύγη βάσεων του DNA του γονιδίου. Δίνονται για δύο τμήματα του γονιδίου αυτού οι αλληλουχίες των νουκλεοτιδίων της κωδικής αλυσίδας, καθώς και ο γενετικός κώδικας. Δεν αναγράφονται στο mRNA και στο DNA οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές.



- α) Να αναφέρετε τον αριθμό των αμινοξέων από τα οποία αποτελείται συνολικά η β-σφαιρίνη του ποντικού, χωρίς να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Αν το τελευταίο κωδικόνιο του δεύτερου εξωνίου είναι το υπ' αριθμόν 126 (αριθμώντας από το πρώτο κωδικόνιο του πρώτου εξωνίου) και αντιστοιχεί στο αμινοξύ αργινίνη, να βρείτε στην πρώτη αλληλουχία νουκλεοτιδίων που σας δίνεται, τις αριθμητικές θέσεις στην πεπτιδική αλυσίδα των αμινοξέων λυσίνη και προλίνη που προηγούνται της αργινίνης, αιτιολογώντας την απάντησή σας.
- β) Αν η μεθειονίνη είναι το υπ' αριθμόν 131, από τα συνολικά αμινοξέα της β-σφαιρίνης και κωδικοποιείται από κωδικόνιο που εντοπίζεται στο τρίτο εξώνιο του γονιδίου αυτού, να γράψετε την αλληλουχία του τέλους του δεύτερου εσωνίου στο τμήμα που δίνεται και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
Στη συνέχεια, παρατίθεται ο γενετικός κώδικας:

		Δεύτερο γράμμα					
		U	C	A	G		
Πρώτο γράμμα	U	UUU } Φαινυλαλανίνη (phe)	UCU }	UAU } Τυροσίνη (tyr)	UGU } κυστεΐνη (cys)	U C A G	
		UUC }	UCC } Σερίνη (ser)	UAC }	UGC }		
		UUA } Λευκίνη (leu)	UCA }	UAA } λήξη	UGA } λήξη		
		UUG }	UCG }	UAG } λήξη	UGG } Τρυπτοφάνη (trp)		
	C	CUU }	CCU }	CAU } Ιστοδίνη (his)	CGU }	U C A G	
		CUC } Λευκίνη (leu)	CCC } Προλίνη (pro)	CAC }	CGC } Αργινίνη (arg)		
		CUA }	CCA }	CAA } Γλουταμίνη (gln)	CGA }		
		CUG }	CCG }	CAG }	CGG }		
	A	AUU } Ισολευκίνη (ile)	ACU }	AAU } Ασπαραγίνη (asn)	AGU } Σερίνη (ser)	U C A G	
		AUC }	ACC } Θρεονίνη (thr)	AAC }	AGC }		
		AUA }	ACA }	AAA } Λυσίνη (lys)	AGA } Αργινίνη (arg)		
		AUG } Μεθειονίνη (met) έναρξη	ACG }	AAG }	AGG }		
G	GUU }	GCU }	GAU } Ασπαρτικό οξύ (asp)	GGU }	U C A G		
	GUC } βαλίνη (val)	GCC } Αλανίνη (ala)	GAC }	GGC } Γλυκίνη (gly)			
	GUA }	GCA }	GAA } γλουταμινικό οξύ (glu)	GGA }			
	GUG }	GCG }	GAG }	GGG }			

4.2. Το φυτό σόγια, επιστημονική ονομασία: *Glycine max*, είναι ένα από τα πρώτα φυτά που τροποποιήθηκαν γενετικά. Η θρεπτική αξία της σόγιας είναι πολύ υψηλή και μπορεί να χρησιμοποιηθεί διατροφικά ως υποκατάστατο του κρέατος και του γάλακτος. Η εισαγωγή σε φυτά σόγιας του γονιδίου της εντομοτοξίνης, που προέρχεται από το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*, προσδίδει στη σόγια μεγάλη ανθεκτικότητα εναντίον των εντόμων. Σε ένα φυτό σόγιας εντοπίστηκε δύο φορές το συγκεκριμένο γονίδιο. Το συγκεκριμένο φυτό σόγιας προέκυψε από τη διασταύρωση δύο διαφορετικών γενετικά τροποποιημένων φυτών που έφεραν το γονίδιο της εντομοτοξίνης σε διαφορετικό χρωμόσωμα το καθένα. Τα δύο αυτά γονίδια, που είχαν ενσωματωθεί σε τυχαίες θέσεις του γονιδιώματος του φυτού, έδιναν το πλεονέκτημα στο φυτό να έχει αυξημένη ανθεκτικότητα εναντίον των εντόμων. Μετά από αυτογονιμοποίηση του φυτού αυτού παρήχθησαν 975 φυτά ανθεκτικά στα έντομα και 65 φυτά που δεν είχαν καμία ανθεκτικότητα στα έντομα.

α) Με δεδομένο ότι η ενσωμάτωση του γονιδίου της εντομοτοξίνης μέσω του πλασμιδίου Ti γίνεται σε τυχαία θέση του γονιδιώματος ενός φυτού και ότι η ανθεκτικότητα των γενετικά τροποποιημένων φυτών στα έντομα είναι ανάλογη του αριθμού των αντιγράφων του γονιδίου της εντομοτοξίνης, που φέρουν στο γονιδιώμα τους, να διερευνήσετε αν το φυτό, που έφερε δύο φορές το γονίδιο της εντομοτοξίνης, είναι ομόζυγο ως προς αυτό. Να πραγματοποιήσετε τη σχετική διασταύρωση αυτογονιμοποίησης αυτού του φυτού της σόγιας.

β) Να εξηγήσετε γιατί τα 65 φυτά που προέκυψαν από την παραπάνω αυτογονιμοποίηση του φυτού δεν είχαν καμία ανθεκτικότητα έναντι των εντόμων. Να κατηγοριοποιήσετε τα 975 φυτά, που προκύπτουν από την παραπάνω διασταύρωση και τα οποία παρουσιάζουν ανθεκτικότητα στα έντομα, σε 4 ομάδες, με κριτήριο τον αριθμό των αντιγράφων της εντομοτοξίνης και, συνεπώς, το μέγεθος της ανθεκτικότητάς τους στα έντομα, αντιπαραβάλλοντας και τους σχετικούς γονότυπους των φυτών.

151. Θέμα_4_36950

4.1. Στην ταινία επιστημονικής φαντασίας Jurassic Park, μια ομάδα γενετιστών που εργάζονταν στην εταιρεία InGen δημιουργούν ένα πάρκο με κλωνοποιημένους δεινόσαυρους σε ένα φανταστικό νησί της Κόστα Ρίκα. Σύμφωνα με το σενάριο, για την κλωνοποίηση χρησιμοποιήθηκε DNA δεινοσαύρων που βρέθηκε και απομονώθηκε από προϊστορικά κουνούπια εγκλεισμένα σε κεχριμπάρι. Σήμερα, γνωρίζουμε ότι η κλωνοποίηση των δεινοσαύρων, που έχουν εξαφανιστεί εδώ και εκατομμύρια χρόνια, δεν είναι εφικτή για τεχνικούς λόγους.

- α) Να εξηγήσετε ποια *in vitro* μέθοδο πιθανώς χρησιμοποίησαν οι επιστήμονες του Jurassic Park για να απομονώσουν το DNA των δεινοσαύρων, αν και σήμερα είναι γνωστό ότι το DNA δεν διατηρείται στο κεχριμπάρι.
- β) Να περιγράψετε τη διαδικασία που πιστεύετε ότι μπορεί να εφαρμοστεί για την κλωνοποίηση ενός θηλαστικού ζώου, που βρίσκεται υπό εξαφάνιση και φιλοξενείται σε έναν ζωολογικό κήπο.
- γ) Να αναφέρετε άλλη μια περίπτωση, στην οποία θα μπορούσε να εφαρμοστεί σήμερα η κλωνοποίηση ζώων.

4.2. Την τελευταία 20ετία, η τεχνολογία του ανασυνδρασμένου DNA έδωσε τη δυνατότητα ανάπτυξης μιας νέας γενιάς εμβολίων, μεταξύ των οποίων περιλαμβάνονται και τα εμβόλια-υπομονάδων. Τα εμβόλια αυτά στηρίζονται στη παραγωγή μόνο ορισμένων πρωτεϊνών ενός παθογόνου μικροοργανισμού, που προκαλούν ανοσολογική αντίδραση στον οργανισμό που εισάγονται. Έτσι, γονίδια του παθογόνου μικροοργανισμού, που κωδικοποιούν πρωτεΐνες με αντιγονική δράση, εισάγονται σε κύτταρα (βακτηριακά) και παράγουν την πρωτεΐνη αυτή σε μεγάλες ποσότητες. Στη συνέχεια, η πρωτεΐνη καθαρίζεται και χρησιμοποιείται ως εμβόλιο.

- α) Έστω ότι στο παρακάτω τμήμα DNA εντοπίζεται ένα συνεχές γονίδιο που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο με αντιγονική δράση. Να τοποθετήσετε κατάλληλα τα 5' και 3' άκρα στις παρακάτω αλυσίδες και να προσδιορίσετε ποια είναι η κωδική και η μη κωδική αλυσίδα, χωρίς να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας. Να γράψετε από πόσα αμινοξέα αποτελείται το πεπτίδιο που παράγεται από το γονίδιο αυτό.

I-GGATTC AATGGAATTC TTAGTCCCGGATCCTGAAAATC-II

III-CCTAAGTTACCTTAAGAATACAGGGCCTAGGACTTTTAG-IV

- β) Οι επιστήμονες ενσωμάτωσαν το παραπάνω γονίδιο στα παρακάτω πλασμίδια (μέσα σε ένα γονίδιο ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικό) χρησιμοποιώντας ταυτόχρονα τις δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες EcoRI και BamHI, ώστε το γονίδιο να ενσωματωθεί με το σωστό προσανατολισμό στο πλασμίδιο. Διαπίστωσαν ότι μόνο στη μία περίπτωση παραγόταν το επιθυμητό πεπτίδιο-αντιγόνο στα μετασχηματισμένα βακτήρια. Να εξηγήσετε ποιο από τα δύο πλασμίδια ήταν κατάλληλο για την παραγωγή του επιθυμητού πεπτιδίου-αντιγόνου, αν γνωρίζετε ότι η EcoRI και η BamHI κόβουν μία μόνο φορά το κάθε πλασμίδιο. Δίνεται η αλληλουχία που αναγνωρίζει και κόβει η BamHI:

5'-G*GATCC-3'

3'-CCTAG*G-5'

