ΘΕΜΑ Α

Α1. Β

Α2. Δ

Α3. Β

Α4. Γ

Α5. Δ

ΘΕΜΑ Β

Β1.

1 – α

2 – β

3 – β

4 – α

5 – α

Β2. Σχολικό βιβλίο, τεύχος Β’

* Η ποσότητα του DNA σε κάθε οργανισμό είναι σταθερή και δε μεταβάλλεται από αλλαγές στο περιβάλλον. Η ποσότητα του DNA είναι επίσης ίδια σε όλα τα είδη κυττάρων ενός οργανισμού όπως στην περίπτωση του ανθρώπου σε αυτά του σπλήνα, της καρδιάς, του ήπατος κτλ.
* Οι γαμέτες των ανώτερων οργανισμών, που είναι απλοειδείς, περιέχουν τη μισή ποσότητα DNA από τα σωματικά κύτταρα, που είναι διπλοειδή.
* Η ποσότητα του DNA είναι, κατά κανόνα, ανάλογη με την πολυπλοκότητα του οργανισμού. Συνήθως, όσο εξελικτικά ανώτερος είναι ο οργανισμός τόσο περισσότερο DNA περιέχει σε κάθε κύτταρο του.

Β3.

5’AAUAUGGACUUUAUAUGAAUAAAAAA3’

3’ TTATACCTGAAATATACTTA**TTTTTT5’**

Αντίστροφη μεταγραφάση

cDNA βιβλιοθήκη

Β4.

Φαινυλκετονουρία: μοριακή διάγνωση (κλωνοποίηση γενετικής θέσης που περιέχει το γονίδιο του μετατρεπτικου ενζύμου της φαινυλανίνης σε τυροσίνη) και εντοπισμός της αλληλουχίας του μεταλλαγμένου αλληλομόρφου. Και βιοχημική διάγνωση με υπολογισμό της συγκέντρωσης του αμινοξέος φαινυαλανίνη στο αίμα του νεογέννητου.

Klinefelter: με καρυότυπο από εμπύρηνα σωματικά κύτταρα του νεογέννητου, που έχουν την ικανότητα να διαιρούνται. Η διάγνωση στηρίζεται στην ανίχνευση του επιπλέον φυλετικού χρωμοσώματος.

Β5.

Οι αρχικές μελέτες της ρύθμισης των γονιδίων έγιναν από τους Jacob και Monod, το 1961. Οι ερευνητές περιέγραψαν την ικανότητα του βακτηρίου Ε. coli να παραγάγει τα τρία απαραίτητα ένζυμα που χρειάζεται για να μεταβολίσει το δισακχαρίτη λακτόζη, όταν δεν υπάρχει γλυκόζη στην τροφή του. Οι Jacob και Monod απέδειξαν με γενετικές μελέτες ότι τα γονίδια που κωδικοποιούν τα τρία αυτά ένζυμα βρίσκονται το ένα δίπλα στο άλλο πάνω στο γονιδίωμα του βακτηρίου και αποτελούν μια μονάδα, που την ονόμασαν οπερόνιο της λακτόζης.   
Σε αυτό περιλαμβάνονται εκτός από αυτά τα γονίδια, που ονομάζονται δομικά, και αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια είναι κατά σειρά ένα ρυθμιστικό γονίδιο, ο υποκινητής και ο χειριστής. Το οπερόνιο της λακτόζης δε μεταγράφεται ούτε μεταφράζεται, όταν απουσιάζει από το θρεπτικό υλικό η λακτόζη. Τότε λέμε ότι τα γονίδια που το αποτελούν βρίσκονται υπό καταστολή. Πώς επιτυγχάνεται η καταστολή; Δύο είναι τα ρυθμιστικά μόρια: μια αλληλουχία DNA, που ονομάζεται χειριστής και βρίσκεται μεταξύ του υποκινητή και του πρώτου γονιδίου, και μια ρυθμιστική πρωτεΐνη-καταστολέας. Όταν απουσιάζει η λακτόζη ο καταστολέας προσδένεται ισχυρά στο χειριστή και εμποδίζει την RNA πολυμεράση να αρχίσει τη μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου. (Εικόνα 2.13α). Ο καταστολέας κωδικοποιείται από ένα ρυθμιστικό γονίδιο, που βρίσκεται μπροστά από τον υποκινητή. Το ρυθμιστικό γονίδιο μεταγράφεται συνεχώς και παράγει λίγα μόρια του καταστολέα. Τα μόρια αυτά προσδένονται συνεχώς στο χειριστή.  
Όταν στο θρεπτικό υλικό υπάρχει μόνο λακτόζη, τότε ο ίδιος ο δισακχαρίτης προσδένεται στον καταστολέα και δεν του επιτρέπει να προσδεθεί στο χειριστή. Τότε η RNA πολυμεράση είναι ελεύθερη να αρχίσει τη μεταγραφή. Δηλαδή η λακτόζη λειτουργεί ως επαγωγέας της μεταγραφής των γονιδίων του οπερόνιο. Τότε τα γονίδια αρχίζουν να «εκφράζονται», δηλαδή να μεταγράφονται και να συνθέτουν τα ένζυμα. Τα τρία ένζυμα μεταφράζονται ταυτόχρονα από το ίδιο μόριο mRNA το οποίο περιέχει κωδικόνιο έναρξης και λήξης για κάθε ένζυμο (Εικόνα 2.13β). Συμπερασματικά, η ίδια η λακτόζη ενεργοποιεί τη διαδικασία για την αποικοδόμησή της. Όταν η λακτόζη διασπαστεί πλήρως, τότε η πρωτεΐνη καταστολέας είναι ελεύθερη να προσδεθεί στο χειριστή και να καταστείλει τη λειτουργία των τριών γονιδίων.

Το οπερόνιο της λακτόζης είναι ανενεργό, δηλαδή τα δομικά γονίδια του είναι σε καταστολή και δεν εκφράζονται. Αυτό συμβαίνει απουσία λακτόζης με πιθανά την παρουσία του μονοσακχαρίτη γλυκόζη, που θα αποτελεί την πηγή ενέργειας και άνθρακα του κυττάρου. Το ρυθμιστικό γονίδιο είναι ενεργό, μεταγράφεται σε μόριο mRNA που ευθύνεται για τη σύνθεση της πρωτεΐνης καταστολέα. Το συγκεκριμένο μόριο υπάρχει σε πολλά αντίγραφα, εφόσον το γονίδιο μεταγράφεται συνεχώς.

**ΘΕΜΑ Γ**

Γ1











I1: Γιάννης

Ι2: Μαρία

ΙΙ1: Ελένη

ΙΙ2: Μάνος

Ι3: Κώστας

Ι4: Μάρθα

ΙΙ3: Βαρβάρα

ΙΙ4: Πέτρος

ΙΙI1: Γιώργος

ΙΙΙ2: Αλεξία

**Γ2**

Η αχρωματοψία στο κόκκινο και πράσινο είναι φυλοσύνδετος (δηλαδή το γονίδιο εντοπίζεται στο χρωμόσωμα Χ και όχι στο Ψ) υπολειπόμενος (δηλαδή το αλληλόμορφο που προκαλεί την αχρωματοψία είναι υπολειπόμενο) χαρακτήρας. Η Αλεξία έχει αχρωματοψία, ενώ ο πατέρας της (Μάνος) φυσιολογική. Ο γονότυπος του Μάνου είναι ΧΑΨ. Η Αλεξία λοιπόν μπορεί να έχει σύνδρομο Turner, με γονότυπο XaO εξαιτίας μη διαχωρισμού των φυλετικών χρωμοσωμάτων στον πατέρα της. Συγκεκριμένα ο μη διαχωρισμός έγινε στη 1η μειωτική διαίρεση και σχηματίστηκε σπερματοζωάριο χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα που γονιμοποίησε φυσιολογικό ωάριο με το χρωμόσωμα Χα.

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

Γ3.

Το γονίδιο είναι αυτοσωμικό με πολλαπλά αλληλόμορφα

Ορισμοί

1. Θνησιγόνο: Ένα γονίδιο ή συνδυασμός γονιδίων που προκαλούν θάνατο στα άτομα που τα φέρουν, ακόμα και πριν από τη γέννηση
2. Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μία γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται **πολλαπλά αλληλόμορφα**
3. Αυτοσωμικό γονίδιο ονομάζεται όποιο γονίδιο εντοπίζεται σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα
4. Αλληλόμορφα: Γονίδια που ελέγχουν με διαφορετικό τρόπο την ίδια ιδιότητα και βρίσκονται στην ίδια γονιδιακή θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα. Οι εναλλακτικές μορφές ενός γονιδίου.

ΙΚ: καφέ, υπολειπόμενο θνησιγόνο

ΙΜ: μαύρο

ΙΛ: λευκό

Ιμ: μαύρο

Η σειρά κυριαρχίας είναι ΙΚ > ΙΜ > ΙΛ >Ιμ:

Πιθανοί Γονότυποι - φαινότυποι

ΙΚ ΙΚ πεθαίνει

ΙΚ ΙΜ  καφέ

ΙΚ ΙΛ  καφέ

ΙΚ Ιμ καφέ

ΙΜ ΙΜ μαύρο

ΙΜ ΙΛ μαύρο

ΙΜ Ιμ μαύρο

ΙΛΙμ λευκό

ΙΛ ΙΛ λευκό

Ιμ Ιμ μαύρο

Γ4.

Τυχαίες διασταύρωση καφέ τρωκτικών

1. ΙΚ ΙΜ  \* ΙΚ ΙΜ  => 2καφέ : 1 μαύρο
2. ΙΚ ΙΜ  \* ΙΚ ΙΛ  => 2 καφέ : 1μάυρο
3. ΙΚ ΙΜ  \* ΙΚ Ιμ => 2 καφέ : 1 μαύρο
4. ΙΚ ΙΛ  \* ΙΚ ΙΛ => 2 καφέ : 1 λευκό
5. ΙΚ ΙΛ \* ΙΚ Ιμ => 2 καφέ : 1 λευκό
6. ΙΚ Ιμ \* ΙΚ Ιμ => 2 καφέ : 1 μαύρο

Τυχαίες διασταύρωση μαύρων τρωκτικών

1. ΙΜ ΙΜ \* ΙΜ ΙΜ => μόνο μαύρα
2. ΙΜ ΙΜ \* ΙΜ ΙΛ => μόνο μαύρα
3. ΙΜ ΙΜ \* ΙΜ Ιμ => μόνο μαύρα
4. ΙΜ ΙΜ \* Ιμ Ιμ => μόνο μαύρα
5. ΙΜ ΙΛ \* ΙΜ ΙΛ => 3 μαύρο : 1 λευκό
6. ΙΜ ΙΛ \* ΙΜ Ιμ => 3 μαύρο : 1 λευκό
7. ΙΜ ΙΛ\* Ιμ Ιμ => 1μαύρο : 1 λευκό
8. ΙΜ Ιμ \* ΙΜ Ιμ => όλα μαύρα
9. ΙΜ Ιμ \* Ιμ Ιμ => όλα μαύρα
10. Ιμ Ιμ \* Ιμ Ιμ => όλα μαύρα

Η κατανομή των αλληλόμορφων στους γαμέτες και ο τυχαίος συνδυασμός τους αποτελεί τον **πρώτο νόμο του Mendel ή νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων**.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1.

Υποκινητής ονομάζεται μια ρυθμιστική αλληλουχία DNA (ζεύγη βάσεων) πριν από κάθε γονίδιο στην οποία προσδένεται η RNA πολυμεράση ώστε να ξεκινήσει η μεταγραφή.

Κωδικόνιο ονομάζεται τριάδα διαδοχικών βάσεων του mRNA που αντιστοιχεί σε ένα συγκεκριμένο αμινοξύ. Εξαίρεση το κωδικόνιο λήξης που δεν αντιστοιχεί σε αμινοξύ. Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, μη επικαλυπτόμενος, τριπλέτας. Κωδικόνιο έναρξης είναι το 5’ AUG 3’ και λήξης ένα από τα 5’ UAA 3’ , 5’ UAG 3’, 5’ UGA 3’. Η μετάφραση γίνεται με κατεύθυνση 5’ προς 3’, καθώς το ριβόσωμα συναρμολογείται προς το 5’ άκρο του mRNA κατά την έναρξη και μετακινείται κατά ένα κωδικόνιο προς την 3’ περιοχή κατά την επιμήκυνση. Ο όρος κωδικόνιο χρησιμοποιείται και για την κωδική αλυσίδα του γονιδίου, από τη μεταγραφή του οποίου προέρχεται το mRNA. Κωδικόνιο έναρξης στην κωδική αλυσίδα είναι το 5’ AΤG 3’ και λήξης ένα από τα 5’ ΤAA 3’ , 5’ ΤAG 3’, 5’ ΤGA 3’ . Η κωδική αλυσίδα του γονιδίου έχει την ίδια αλληλουχία και τον ίδιο προσανατολισμό με την αλυσίδα mRNA. Μοναδική διαφορά είναι η βάση Τ που στην αλυσίδα mRNA είναι U.

Με βάση τα παραπάνω, κωδική αλυσίδα είναι η Ι με 5’ αριστερά και 3΄δεξιά. Ο υποκινητής είναι αριστερά, άρα και η φορά μεταγραφής θα είναι από τα αριστερά προς τα δεξιά. Άρα το κωδικόνιο έναρξης σε mRNA και κωδική εντοπίζεται αριστερά ενώ το λήξης δεξιά. Τα κωδικόνια είναι 6, και το κωδικόνιο λήξης 5’ΤΑΑ3’

Δ2.

5’ UUAAUA **AUG** CAG UUG CAG CAU **UAA** CG 3’

Δ3.

Οποιαδήποτε γονιδιακή μετάλλαξη στην 5’ αμετάφραστη περιοχή της κωδικής αλυσίδα του γονιδίου, δεν επηρεάζει τα κωδικόνια, και την αντιστοίχισή τους σε αμινοξέα. Η όποια επίδραση μπορεί να υπάρξει είναι ποσοτική, δηλαδή μηδενισμός, μείωση ή αύξηση της ικανότητας σύνδεσης της μικρής ριβοσωμικής υπομονάδας στο mRNA.

Επιπλέον, σε περίπτωση προσθήκης G μετά το ζεύγος ΑΤ στην αμετάφραστη περιοχή, δημιουργείται νέο κωδικόνιο έναρξης. Η έναρξη της μετάφρασης από αυτό δεν καταλήγει σε κωδικόνιο λήξης, οπότε το mRNA δε θα μεταφράζεται.

Σε περίπτωση αντικατάστασης της Α πριν το κωδικόνιο έναρξης με G έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία νέο κωδικόνιο έναρξης, και ένα επιπλέον αμινοξύ (μεθειονίνη στο αμινικό άκρο) στο τελικό γονιδιακό προϊόν

Δ4.

5’ **ACTACATGCAGAA**TTCTGCCTGACAT3’ μόριο 1

3’ **TGATGTACGTCTT**AAGACGGACTGTA5’

5’ **ACTACATGCAGAA**ATGTCAGGCAGAA3’ μόριο 2

3’ T**GATGTACGTCTT** TACAGTCCGTCTT5’

5’ **TTCTGCATGTAGT**TTCTGCCTGACAT3’ μόριο 3

3’ **AAGACGTACATCA**AAGACGGACTGTA 5’

5’TTCTGCCTGACAT**ACTACATGCAGAA3’** μόριο 4

3’AAGACGGACTGTA**TGATGTACGTCTT5’**

Δ5

Γονίδιο που κωδικοποιεί πρωτεΐνη περιέχει το μόριο 1. Ο εντοπισμός του μπορεί να γίνει

Α. με χρήση ειδικού – συμπληρωματικού προς τη μια από τις δυο αλυσίδες ανιχνευτή ο οποίος θα μπορούσε να έχει την αλληλουχία: 3’ CUUAAG5’

Β. με PCR χρησιμοποιώντας DNA πρωταρχικά τμήματα που θα υβριδοποιούνται στα 3’ άκρα των αλυσίδων του μορίου αυτού. Τα πρωταρχικά τμήματα θα μπορούσαν να είναι: 5’ ACTAC3’ , 5’ ATGTC 3’