



ΘΕΜΑ Α

A_1 δ

A_2 β

A_3 α

A_4 γ

A_5 δ

ΘΕΜΑ Β

B_1 $A_1 - B_{\alpha}$

$A_2 - B_{\beta}$

$A_3 - B_{\alpha}$

$A_4 - B_{\gamma}$

$A_5 - B_{\delta}$

B_2 Το κύτταρο Α πραγματοποιεί μίτωση.

Παρατηρούμε ότι προκύπτουν κύτταρα με ποσότητα DNA ίδια με την ποσότητα του αρχικού κυττάρου

Το κύτταρο Β πραγματοποιεί μείωση. Παρατηρούμε ότι σχηματίζονται κύτταρα με ποσότητα DNA μισή, συγκριτικά με την ποσότητα του αρχικού κυττάρου.

Γενετική σταθερότητα: μίτωση

Γενετική ποικιλομορφία: μείωση.

Παρατηρήσεις

B3 Κύτταρα που προκύπτουν από τη σύντηξη μαρμυρικών μυτάρων και B- λεμφοκυττάρων, ονομάζονται υβριδώματα, τα οποία παράγουν μεγάλες ποσότητες μονοκλωνικών αντισωμάτων.

Το φαινόμενο κατά το οποίο βλάnev οι δεσμοί μεταξύ των πλευρικών αμινών των αμινοξέων μιας πρωτεΐνης, ονομάζονται μεταβίβη. Αποτέλεσμα είναι να καταστρέφεται η τριτοταγής δομή και η πρωτεΐνη να χάνει τη λειτουργικότητά της.

B4. Τα κύρια ένζυμα της αντιγραφής είναι οι DNA πολυμεράσες. Οι DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα, που έχουν τοποθετηθεί από το αρχικόωμα, τοποθετώντας θυμινωρηματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια, αντίθετα από τα μητρικά, με κατεύθυνση 5' → 3' (ανέναντι από A → T και το αντίστροφο, ανέναντι από C → G και το αντίστροφο). Τα ίδια ένζυμα επιδιορθώνουν τυχόν λάθη, που παραβιάζουν τον κανόνα της συμπληρωματικότητας, ενώ βιο ζέως, αντικαθιστούν τα πρωταρχικά τμήματα RNA

με DNA

Το ποσοστό λαθών που μένουν χωρίς επιδιορθωση, από τις DNA πολυμεράσες είναι $1/10^5$ νουκλεοτιδία.

Μια ομάδα ενζύμων, τα επιδιορθωτικά ένζυμα, επιδιορθώνουν τα λάθη των DNA πολυμεράσων, "ρίχνοντάς" το ποσοστό λαθών στα $1/10^{10}$.

Ετσι εξασφαλίζεται η πιστότητα της αντιγραφής.

Β5 Δύο διαφορετικές πρωτεΐνες, αν και αποτελούνται από το ίδιο είδος και αριθμό αμινοξέων, έχουν διαφορετική αμινοξική αλληλουχία, άρα και διαφορετική πρωτοταγή δομή. Διαφορετική πρωτοταγής δομή συνεπάγεται διαφορετικές θέσεις πλευρικών ομάδων αμινοξέων, άρα διαφορετικοί δεσμοί αναπτύσσονται μεταξύ πλευρικών ομάδων, άρα αλλάζει η τριτοταγής δομή των πρωτεϊνών (πρωτοταγής δομή), άρα και εκδηλώνεται διαφορετική πρωτεϊνική λειτουργία.

Γ1.

Μεταξύ των γονιδίων που περιέχονται στα πλασμίδια υπάρχουν γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά. Τα πλασμίδια έχουν τη δυνατότητα να μεταφέρονται από ένα βακτήριο σε άλλο. Με τον τρόπο αυτό μετασχηματίζουν το βακτήριο στο οποίο εισέρχονται και του προσδίδουν καινούριες ιδιότητες.

Θα πρέπει μετά το μετασχηματισμό, τα βακτήρια ξενιστές να αποκτούν ανθεκτικότητα σε αντιβιοτικό την οποία δεν τη διέθεταν πριν το μετασχηματισμό. Ως εκ τούτου, το πλασμίδιο πρέπει να φέρει γονίδιο ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικό το οποίο δεν υπάρχει στο κύριο μόριο DNA κάποιου βακτηρίου ξενιστή. Συνεπώς το βακτήριο Α το οποίο διαθέτει ανθεκτικότητα στην αμπικιλίνη και στη στρεπτομυκίνη μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε συνδυασμό μόνο με το πλασμίδιο 2. Το βακτήριο Β το οποίο διαθέτει ανθεκτικότητα στην καναμυκίνη μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε συνδυασμό με τα πλασμίδια 1, 3 και 4, ενώ το βακτήριο Γ το οποίο διαθέτει ανθεκτικότητα στην αμπικιλίνη και καναμυκίνη μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε συνδυασμό με τα πλασμίδια 3 και 4. Στην περίπτωση όπου θα χρησιμοποιηθεί το πλασμίδιο 3 σε συνδυασμό με το βακτήριο Γ, το αντιβιοτικό που θα χρησιμοποιηθεί θα πρέπει να είναι η στρεπτομυκίνη και όχι η αμπικιλίνη, καθώς το βακτήριο ξενιστής διαθέτει ανθεκτικότητα από πριν το μετασχηματισμό.

Γ2. Σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης ισχύουν τα εξής:

I₁: Δε φέρει κανένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο εφόσον οι δύο Π.Ε. δεν επιδρούν. (Γονότυπος ΒΒ, όπου Β το φυσιολογικό αλληλόμορφο παραγωγής β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας)

I₂: Το άτομο πάσχει. Είναι ομόζυγο για το β₁ (άρα ο γονότυπος είναι β₁β₁), διότι μετά την επίδραση με Ε1 υπάρχουν μόνο τμήματα 100 και 400 ζ.β., ενώ η Ε2 δεν επιδρά.

II₄: Το άτομο πάσχει. Είναι ομόζυγο για το β₂ (άρα ο γονότυπος είναι β₂β₂), διότι μετά την επίδραση της Ε2 υπάρχουν μόνο τμήματα 200 και 300 ζ.β. και όχι 500.

III₁: Το άτομο πάσχει. Διαθέτει ένα αλληλόμορφο β₁ το οποίο κóβεται από την Ε1 και όχι από τη Ε2, και ένα αλληλόμορφο β₂ το οποίο κóβεται από την Ε2 και όχι από την Ε1. Συνεπώς έχει γονότυπο β₁β₂.

Σημείωση: Προτείνεται να διατυπωθεί ο 1^{ος} Νόμος του Μέντελ

Γ3. Εφόσον το II₄ είναι ομόζυγο για το β₂ και τα άτομα I₃ και I₄ είναι υγιή, αυτά θα πρέπει να είναι ετερόζυγα και να έχουν γονότυπο Ββ₂, έτσι ώστε το καθένα να κληροδοτεί ένα αλληλόμορφο β₂ στο II₄.

Τα άτομα II₁ και II₂ είναι υγιή. Όμως, το άτομο I₁ είναι ομόζυγη για το β₁, οπότε κληροδοτεί σίγουρα το β₁ στους απογόνους της. Συνεπώς τα άτομα I₁ και II₂ έχουν γονότυπο Ββ₁.

Το άτομο III₁ έχει γονότυπο β₁β₂. Το β₁ το έχει κληρονομήσει από τον II₂, οπότε ο II₃ εφόσον δεν πάσχει πρέπει να είναι ετερόζυγος και να έχει γονότυπο Ββ₂.

Γ4. Το άτομο II₃ έχει γονότυπο Ββ₂.

Το αλληλόμορφο Β δεν κóβεται από καμία περιοριστική ενδονουκλεάση ενώ το Β₂ μόνο από την Ε2.

2

Συνεπώς, από την επίδραση με E1, εφόσον δεν υπάρχει αλληλουχία αναγνώρισης, θα δώσει τμήματα 500 ζ.β. ενώ η E2 θα δώσει τμήματα 500 ζ.β. τα οποία θα προέρχονται από το αλληλόμορφο B που δεν διαθέτει αλληλουχία αναγνώρισης και τμήματα 200 ζ.β. και 300 ζ.β., λόγω του αλληλομόρφου β2.

Γ5.

(II2 X II3) Bβ1 X Bβ2

Γαμέτες B, β1 B, β2

Γονοτυπικά Αναλογία: 1 BB: 1 Bβ1 : 1Bβ2 : 1β1β2

Φαινοτυπικά αναλογία: 3 υγιής: 1 ασθενής

Η πιθανότητα κάποιος απόγονος να φέρει το β2 είναι $\frac{1}{2}$ - 50%

5

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. α) Αλυίδα Ι: αλυίδα ρουβίου
Αλυίδα ΙΙ: αλυίδα CDNA

β) Η κωδική αλυίδα.

Το cDNA, είναι συμπληρωματικό του mRNA. Όπως το mRNA είναι συμπληρωματικό της μη κωδικής αλυίδας με έχει την ίδια αλληλουχία με την κωδική αλυίδα.

Συνεπώς το cDNA υβριδοποιεί την κωδική αλυίδα.

γ) Αντιπροβωπύουν τα εβώνια.

Αυτό, γιατί κατά τη διαδικασία της ωρίμανσης, μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια, αποκόπτονται από το πρόδρομο mRNA τα εβώνια και συρράτουν τα εβώνια μεταξύ τους.

Έτσι το ώριμο mRNA δε φέρει εβώνια στην αλληλουχία του και για το λόγο αυτό, τα εβώνια απουσιάζουν κι από το cDNA

Λ2

Υγιής πατέρας: $X^A Y$ (όπου X^A : το φυσιολογικό αλληλόμορφο)
 Υγιής μητέρα: $X^A X^a$, ώστε να μπο-
 ρεί να μεταβιβάσει X^a στο κορίτσι
 (όπου X^a : το μεταλλαγμένο υπολειπό-
 μενο αλληλόμορφο)

Το κορίτσι έχει φυσιολογικό αριθ-
 μό χρωμοσωμάτων, αλλά δεν πάσχει
 από Turner.

1^{ος} τρόπος: Το κορίτσι έχει γονό-
 ζυγο $X^a X^a$ και προκύπτει από γο-
 νιμοποίηση φυσιολογικού πατέρα X^a
 με βλαβερό X^a , λόγω γονιδιακής
 μεταλλάξης μετατροπής που X^A του
 πατέρα σε X^a

2^{ος} τρόπος: Το κορίτσι έχει γονόζυγο
 $X^a X^-$ και προκύπτει από γονιμοποι-
 ηση φυσιολογικού πατέρα X^a με
 βλαβερό X^- , λόγω δομικής χρωμο-
 σωμικής ανωμαλίας (π.χ. έλλειψης)
 στον πατέρα, με συνέπεια της απώλειας
 της γενετικής θέσης του X^A .

(7)



ΣΗΜΕΙΩΣΗ :

Δεύτερη λύση και η συνιμοποίηση
ωαρίου $\chi^a \chi^a$ (μη διαχωρισμός
στη μείωση II στη μητέρα) με
βηρυματοσωάριο χωρίς φυλετικό
χωρισμό (μη διαχωρισμός
στη μείωση I / μείωση II στον
πατέρα)

Θέμα Δ

Τα πιθανά κωδικόνια τα οποία αντιστοιχούν στα αμινοξέα της φυσιολογικής πρωτεΐνης είναι τα εξής:

φυσιολογική H₂N - met - his - arg - leu - trp - gly - asp...

ATG	CAT	CGT	CTT	TGG	GGG	GAT
	CAC	CGC	CTC		GGC	GAC
		CGA	CTA		GGA	
		CGG	CTG		GGT	
		AGA	TTA			
		AGG	TTG			

Η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Α διαφέρει σε σχέση με τη φυσιολογική στο τέταρτο αμινοξύ όπου η λευκίνη αλλάζει σε τρυπτοφάνη.

Συνεπώς, το κωδικόνιο TTG μετατρέπεται σε TGG μέσω αντικατάστασης βάσης του δεύτερου Τ σε G.

Η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β έχει ως τελευταίο αμινοξύ τη τρυπτοφάνη. Συνεπώς το κωδικόνιο που αντιστοιχεί στη γλυκίνη μετατρέπεται σε κωδικόνιο λήξης.

Αυτό επιτυγχάνεται μέσω αντικατάστασης βάσης στο κωδικόνιο GGA σε TGA, όπου το πρώτο G μετατρέπεται σε κωδικόνιο λήξης. Σημείωση, οποιαδήποτε μετάλλαξη δικαιολογεί τη μετατροπή κωδικονίου γλυκίνης σε κωδικόνιο λήξης είναι αποδεκτή.

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ: Παρατηρούμε ότι από το δεύτερο αμινοξύ και μετά η αλληλουχία των αμινοξέων είναι τελείως διαφορετική σε σχέση με την πρώτη. Συνεπώς, θα πρέπει να έχει γίνει προσθήκη ή έλλειψη βάσεων διάφορο του πολλαπλασίου του τρία στο δεύτερο κωδικόνιο.

Αναλυτικά τα κωδικόνια έχουν ως εξής:

φυσιολογική H₂N - met - his - arg - leu - trp - gly - asp...

ATG	CAT	CGT	CTT	TGG	GGG	GAT
	CAC	CGC	CTC		GGC	GAC
		CGA	CTA		GGA	
		CGG	CTG		GGT	
		AGA	TTA			
		AGG	TTG			

μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ H₂N - met - thr - gly - cys - gly - glu - thr...

ATG	ACT	GGG	TGT	GGG	GAA	ACT
	ACC	GGC	TGC	GGC	GAG	ACC
	ACA	GGA		GGA		ACA
	ACG	GGT		GGT		ACG

Συγκρίνοντας τις αλληλουχίες νουκλεοτιδίων, παρατηρούμε ότι έχει συμβεί έλλειψη του C του δεύτερου κωδικονίου έτσι ώστε να σχηματιστεί το κωδικόνιο που αντιστοιχεί στη θρεονίνη.

Επιπλέον, συνδυαστικά, μπορούμε να βρούμε και την αλληλουχία της κωδικής αλυσίδας.

Παρακάτω παρατίθεται η λύση, όπου με κόκκινο συμβολίζεται η έλλειψη βάσης και με έντονα γράμματα οι συνδυασμοί κωδικονίων που προκύπτουν έπειτα από αναζήτηση στις δύο αλληλουχίες.

φυσιολογική H₂N - met - his - arg - leu - trp - gly - asp...

ATG	CAT	CGT	CTT	TGG	GGG	GAT
	CAC	CGC	CTC		GGC	GAC
		CGA	CTA		GGA	
		CGG	CTG		GGT	
		AGA	TTA			
		AGG	TTG			

μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ H₂N - met - thr - gly - cys - gly - glu - thr...

ATG	ACT	GGG	TGT	GGG	GAA	ACT
	ACC	GGC	TGC	GGC	GAG	ACC
	ACA	GGA		GGA		ACA
	ACG	GGT		GGT		ACG

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ: Παρατηρούμε ότι η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη διαθέτει 1 αμινοξύ παραπάνω, ενώ η αλληλουχία των αμινοξέων είναι ίδια εκτός από τη μεθειονίνη και τρυπτοφάνη που βρίσκονται μεταξύ ιστιδίνης και λευκίνης της φυσιολογικής πρωτεΐνης.

Το παραπάνω μπορεί να εξηγηθεί με προσθήκη τριών βάσεων TGT στο εσωτερικό του κωδικονίου που αντιστοιχεί στην αργινίνη (μεταξύ του A και του G). Ακολουθεί η λύση όπου με κόκκινο σημειώνονται οι βάσεις που προστέθηκαν.

φυσιολογική H₂N - met - his - arg - leu - trp - gly - asp...
ATG CAC AGG TTG TGG GGA GAC

μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ H₂N - met - his - met - trp - leu - trp - gly - asp...
ATG CAC ATG TGG TTG TGG GGAGAC

β. Η αλληλουχία της κωδικής είναι :
5'...ATG-CAC-AGG-TTG-TGG-GGA-GAC...3'