

**ΘΕΜΑ Α****A1: δ****A2: δ****A3: β****A4: γ****A5: α****ΘΕΜΑ Β****B1.****I: Α****II: Ε****III: ΣΤ****IV: Β****V: Ζ****VI: Γ****VII: Δ**

**B2.** Η εικόνα αντιστοιχεί σε προκαρυωτικό κύτταρο διότι οι προκαρυωτικοί οργανισμοί δε διαθέτουν πυρήνα με αποτέλεσμα η διαδικασία της μετάφρασης να μπορεί να ξεκινήσει πριν τελειώσει η μεταγραφή όπως άλλωστε φαίνεται και στο σχήμα.

**B3.** «Το επιλεγμένο αντιγόνο που στη συγκεκριμένη περίπτωση είναι η χοριακή γοναδοτροπίνη χορηγείται με ένεση σε ποντίκι... αντισώματα σε μεγάλες ποσότητες.» σελ. 123

**B4.** Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων περιέχει το συνολικό DNA του οργανισμού δότη και αποτελεί μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη. (σελ. 63) Όλα τα σωματικά κύτταρα του ίδιου οργανισμού έχουν προέλθει από αλληλόκληρες μιτωτικές διαιρέσεις του ζυγωτού με αποτέλεσμα να έχουν την ίδια αλληλουχία νουκλεοτιδίων. Άρα οι δύο γονιδιωματικές βιβλιοθήκες θα είναι πανομοιότυπες και αυτό θα έχει ως συνέπεια τη δημιουργία ίδιου αριθμού κλώνων. Εξαίρεση μπορεί να αποτελέσει αν σε κάποιο από τα δύο κύτταρα έχουν συμβεί γονιδιακές μεταλλάξεις στα σημεία που ενεργούν οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες που επελέγησαν για την κατασκευή της βιβλιοθήκης με αποτέλεσμα να μην αναγνωρίζουν τις αλληλουχίες και να δημιουργούνται θραύσματα διαφορετικού μήκους.

Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα αυτά. (σελ. 64) «Ο όρος γονιδιακή έκφραση αναφέρεται ... σε κάθε χρονική στιγμή. (σελ. 44)» Αυτό σημαίνει ότι συγκρίνοντας τις δύο cDNA βιβλιοθήκες θα παρατηρήσουμε διαφορετικό αριθμό κλώνων. Επίσης θα παρατηρήσουμε ότι κάποιοι κλώνοι είναι κοινί και αφορούν τα γονίδια που εκφράζονται και στους δύο κυτταρικούς

τύπους (π.χ. γονίδια ιστονών), αλλά θα υπάρχουν και κλώνοι που θα είναι διαφορετικοί εξαιτίας του ότι κατά την κυτταρική διαφοροποίηση τα κύτταρα εξειδικεύονται ώστε να επιτελούν διαφορετικές λειτουργίες και άρα εκφράζουν διαφορετικά γονίδια όπως επίσης και το γεγονός ότι ένα γονίδιο μπορεί να εκφάζεται μεν και στους δύο κυτταρικούς τύπους αλλά όχι τη συγκεκριμένη χρονική στιγμή.

## ΘΕΜΑ Γ

**Γ1.** Με την προϋπόθεση ότι το γονίδιο της  $\alpha_1$ -αντιθρυψίνης εισάγεται σε κατάλληλη θέση (ακριβώς μετά τον υποκινητή) και με κατάλληλο προσανατολισμό (η κωδική αλυσίδα του γονιδίου της  $\alpha_1$ -αντιθρυψίνης να συμπίπτει με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου της καζεΐνης), τότε το γονίδιο της  $\alpha_1$ -αντιθρυψίνης θα μπορέσει να εκφραστεί στα κύτταρα του μαστικού αδένου του προβάτου. Οι διαδικασίες που περιλαμβάνονται στη γονιδιακή έκφραση είναι η διαδικασία της μεταγραφής και της μετάφρασης. Για να ξεκινήσει η μεταγραφή θα πρέπει η RNA πολυμεράση να συνδεθεί στον υποκινητή με τη βοήθεια των κατάλληλων μεταγραφικών παραγόντων. Επειδή κάθε κυτταρικός τύπος διαθέτει διαφορετικό συνδυασμό μεταγραφικών παραγόντων, αυτό σημαίνει ότι στα κύτταρα του μαστικού αδένου θα υπάρχει ο σωστός συνδυασμός ώστε να εκφράζεται φυσιολογικά το γονίδιο της καζεΐνης. Άρα θα γίνει σωστά η μεταγραφή του γονιδίου που έχουμε εισάγει. Επιπλέον, το κύτταρο του μαστικού αδένου θα διαθέτει τους μηχανισμούς για την ωρίμανση του παραγόμενου πρόδρομου mRNA σε ώριμο. Τέλος, τα ριβοσώματα του κυττάρου του μαστικού αδένου θα μπορέσουν να μεταφράσουν το ώριμο mRNA του γονιδίου της  $\alpha_1$ -αντιθρυψίνης αλλά και να γίνει η μετά μεταφραστική τροποποίηση που θα χρειαστεί ώστε να παραχθεί το τελικό προϊόν που είναι η ίδια η πρωτεΐνη.

**Γ2.** Η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI αναγνωρίζει την αλληλουχία

5'GAATTC3'

3'CTTAAG5' στο δίκλωνο DNA και κόβει με συγκεκριμένο προσανατολισμό μεταξύ G-A. Ο τρόπος που έχει ενεργήσει στο μόριο η περιοριστική ενδονουκλεάση και το μονόκλωνο άκρο που έχει αφήσει, μας υποδεικνύει τον προσανατολισμό των αλυσίδων και ο οποίος θα είναι:

5' AATTCGCAAA TTAA 3'

3' GCGTTTAATT 5'

Οι δύο αλυσίδες θα είναι αντιπαράλληλες δηλαδή απέναντι από το 5' άκρο της μίας αλυσίδας βρίσκεται το 3' ελεύθερο άκρο της άλλης και αντίστροφα.

Το συγκεκριμένο τμήμα έχει μονόκλωνο άκρο μόνο από τη μία πλευρά άρα δεν θα μπορούσε να ανασυνδυαστεί άμεσα σε ένα πλασμίδιο το οποίο θα διαθέτει μονόκλινα άκρα και από τις 2 πλευρές. Αυτό θα μπορούσε να γίνει μόνο στην περίπτωση που δημιουργούσαμε οι ίδιοι κατάλληλα άκρα.

**Γ3.** Το κάθε είδος μονοκλωνικού αντισώματος θα μπορούσε να συνδεθεί με το αντίστοιχο αντιγόνο (συγκολλητινογόνο) που βρίσκεται στην επιφάνεια των ερυθρών αιμοσφαιρίων και καθορίζει την ομάδα αίματος. Αυτό σημαίνει ότι η γυναίκα ( $G_1$ ) δεν διαθέτει ούτε το A ούτε το B αντιγόνο άρα θα έχει γονότυπο  $ii$  και ομάδα αίματος O. Ο πατέρας  $S_1$  διαθέτει τόσο το αντιγόνο A όσο και το αντιγόνο B που σημαίνει ότι θα έχει γονότυπο  $I^A I^B$  και ομάδα αίματος AB. Από τη διασταύρωση αυτών των ατόμων δε θα μπορούσε να προκύψει άτομο με ομάδα αίματος O όπως φαίνεται να έχει το παιδί  $P_1$ . Θα μπορούσε όμως να προκύψει παιδί με ομάδα αίματος B όπως φαίνεται στο  $P_2$ . Αντιθέτως ο πατέρας  $S_2$  έχει γονότυπο  $I^A i$  που σημαίνει ότι δε διαθέτει το αντιγόνο B όπως φαίνεται στο

παιδί  $P_2$ , αλλά θα μπορούσε να αποκτήσει παιδί με Β ομάδα αίματος, αλλά θα μπορούσε να αποκτήσει παιδί με ομάδα αίματος Ο.

Συνεπώς το άτομο  $\Sigma_1$  είναι πατέρας του παιδιού  $P_2$  και το άτομο  $\Sigma_2$  πατέρας του παιδιού  $P_1$ .

+ Θα πρέπει να γίνουν οι δύο διασταυρώσεις ώστε να αποδειχτεί το παραπάνω.

+ Θα πρέπει να αναφερθεί ότι τα παραπάνω αποτελέσματα στηρίζονται στον 1<sup>ο</sup> νόμο του Mendel.

**Γ4.** Παρουσία γλυκόζης στο περιβάλλον όπου αναπτύσσεται το βακτήριο *E. coli* το οπερόνιο της λακτόζης βρίσκεται σε καταστολή. Αυτό σημαίνει ότι το μοναδικό γονίδιο που εκφράζεται είναι το ρυθμιστικό γονίδιο από το οποίο παράγεται mRNA μέσω της μεταγραφής του. Τη χρονική στιγμή όμως  $t_1$  προστίθεται γλυκόζη αφού πρώτα είχε τελειώσει η γλυκόζη ως πηγή άνθρακα. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα, το οπερόνιο να συνεχίζει να εκφράζει το ρυθμιστικό γονίδιο παράγοντας mRNA αλλά επιπλέον η λακτόζη λειτουργεί και ως επαγωγέας για την έκφραση των δομικών γονιδίων αφού συνδέεται στον καταστολέα και τον εμποδίζει να συνδεθεί στο χειριστή. Αυτό σημαίνει ότι τα δομικά γονίδια θα μεταγράφονται και θα παράγεται επιπλέον mRNA με αποτέλεσμα να αυξάνεται η ποσότητά του όπως φαίνεται και στο διάγραμμα.

#### ΘΕΜΑ Δ

**Δ1.** Φυσιολογική αλληλουχία η αλληλουχία III

$\beta^5$ : η αλληλουχία I

«Σήμερα γνωρίζουμε ... κωδικοποιεί τη βαλίνη» σελ. 93-94

**Δ2.** Θα μπορούσε να αντιστοιχεί σε γονίδιο που προκαλεί τη β-θαλασσαιμία διότι φέρει μια προσθήκη βάσης (C) στην κωδική αλυσίδα και αντίστοιχα στη μη κωδική τη G, εντός του κωδικονίου έναρξης της κωδικής αλυσίδας του φυσιολογικού γονιδίου, εμποδίζοντας την έναρξη της μετάφρασης και μη παράγοντας τη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα. Η έλλειψη της συγκεκριμένης πολυπεπτιδικής αλυσίδας είναι αυτή που οδηγεί στην αδυναμία σύνθεσης της HbA άρα και στην εμφάνιση συμπτωμάτων της β-θαλασσαιμίας.

Σελ. 94 «Στο γονίδιο της πολυπεπτιδικής αλυσίδας β έχουν βρεθεί περισσότερες από 300 διαφορετικές μεταλλάξεις»

«Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια... ελλείψεις και προσθήκες βάσεων.»

**Δ3.** α) Στη θέση Υ

β) Η αλυσίδα Α αντιγράφεται συνεχώς και η Β ασυνεχώς

γ) το πρωταρχικό τμήμα (iii)

**Δ4.** Τόσο η β θαλασσαιμία όσο και η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι ασθένειες που οφείλονται σε μεταλλάξεις που έχουν συμβεί στο γονίδιο που κωδικοποιεί τη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα. Αυτό σημαίνει ότι απλά πρόκειται για περίπτωση πολλαπλών αλληλομόρφων και άσκηση μονοϋβριδισμού. Άρα θέτω τα αλληλόμορφα:

$\beta \rightarrow$  το φυσιολογικό αλληλόμορφο

$\beta^s \rightarrow$  το υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία

$\beta^o \rightarrow$  το υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο για τη  $\beta$ -θαλασσαιμία

P:  $\beta\beta^s \otimes \beta\beta^o$

Γαμ.  $\beta, \beta^s / \beta, \beta^o$

F1:  $\beta\beta, \beta\beta^o, \beta\beta^s, \beta^o\beta^s$  δυνατοί γονότυποι

Τα παραπάνω αποτελέσματα στηρίζονται στον 1<sup>ο</sup> νόμο του Mendel για το διαχωρισμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων άρα και των αλληλομόρφων γονιδίων, την τυχαία κατανομή τους στους γαμέτες και τον τυχαίο συνδυασμό τους.

Επιμέλεια απαντήσεων

Χατζόπουλος Χρήστος  
MSc Βιολόγος

