

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

- A1.** Απλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων με δύο αντίγραφα ενός αλληλομόρφου για κάθε γενετική θέση παρατηρούνται κατά το στάδιο:
- α.** της πρόφασης Ι.
 - β.** της τελόφασης ΙΙ.
 - γ.** της μετάφασης Ι.
 - δ.** της πρόφασης ΙΙ.

Μονάδες 5

- A2.** Κοινός βακτηριακός κλώνος σε μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη ανθρώπου και cDNA ανθρώπινου παγκρεατικού κυττάρου είναι αυτός που εμπεριέχει:
- α.** το γονίδιο της AAT.
 - β.** το γονίδιο της ADA.
 - γ.** το 2ο εσώνιο της ινσουλίνης.
 - δ.** την 3' αμετάφραστη περιοχή της ινσουλίνης.

Μονάδες 5

- A3.** Για την επιλογή των μετασχηματισμένων βακτηρίων κατά την κατασκευή γονιδιωματικής βιβλιοθήκης δεν είναι απαραίτητο να χρησιμοποιηθεί:
- α.** πηγή άνθρακα.
 - β.** άγαρ.
 - γ.** αντιβιοτικό.
 - δ.** μόρια - ανιχνευτές.

Μονάδες 5

- A4.** Σε ποιες από τις παρακάτω εφαρμογές δεν χρησιμοποιήθηκαν ιοί ως φορείς κλωνοποίησης:
- α.** εμβόλιο από ζωντανούς γενετικά τροποποιημένους ιούς.
 - β.** παραγωγή μονοκλωνικών αντισωμάτων.
 - γ.** ex vivo γονιδιακή θεραπεία.
 - δ.** κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης από παγκρεατικά κύτταρα.

Μονάδες 5

- A5.** Με τη διαδικασία της μικροέγχυσης δημιουργήθηκε:
- α.** το πρόβατο Tracy
 - β.** το πρόβατο Dolly
 - γ.** το καλαμπόκι Bt
 - δ.** το εξαφανισμένο είδος του ανταρόλκου.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

B1. Να αντιστοιχίσετε το κάθε στοιχείο της Στήλης Ι με ένα στοιχείο της Στήλης ΙΙ. Επισημαίνεται πως ένα στοιχείο της Στήλης Ι περισσεύει.

Στήλη Ι	Στήλη ΙΙ - Μονομερή
1. άγαρ	α. μονοκλωνικά αντισώματα
2. εντομοκτόνος τοξίνη	β. καταλάση
3. υβρίδωμα	γ. αναιμία
4. γονιδιακή θεραπεία	δ. στερεό θρεπτικό υλικό
5. κυστική ίνωση	ε. πήξη αίματος
6. α-θαλασσαιμία	στ. απαμινάση της αδενοσίνης
7. παράγοντας ΙΧ	ζ. καλαμπόκι ποικιλίας Bt
8. υπεροξείδιο του υδρογόνου	

Μονάδες 7

B2. Για τη σύνθεση μιας πρωτεΐνης απαραίτητης για τη λειτουργία των μιτοχονδρίων, η πληροφορία βρίσκεται στο γενετικό υλικό του πυρήνα. Η συγκεκριμένη πρωτεΐνη αποτελείται από δύο όμοιες πολυπεπτιδικές αλυσίδες.

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

α) Εάν το αρχικό προϊόν της έκφρασης του γονιδίου αποτελείται από 125 αμινοξέα, αλλά αφαιρούνται 13 αμινοξέα από το αμινικό άκρο του, πόσοι είναι τελικά οι πεπτιδικοί δεσμοί της τελικής πρωτεΐνης (μον.2);

β) Πόσες στοιχειώδεις μεμβράνες θα περάσουν τα μακρομόρια που θα συντεθούν από την αρχή της έκφρασής της μέχρι να καταλήξει στον προορισμό της; (μον.2);

γ) Από ποιες ουσίες θα περάσουν τα μακρομόρια του προηγούμενου ερωτήματος (μον.2);

δ) Μια ασθένεια, που σχετίζεται με αδυναμία παραγωγής της συγκεκριμένης πρωτεΐνης, θα έχει αποκλειστικά μητρική κληρονομήση; Να αιτιολογήσετε σύντομα την απάντησή σας (μον.2).

Μονάδες 8

B3. Η μέθοδος της αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR) μπορεί να βοηθήσει πολύ τον κλάδο της Παλαιοντολογίας και συγκεκριμένα στη μελέτη DNA από απολιθώματα. Όταν ανακαλύπτεται ένα δείγμα οστού, μπορεί να έχει επιβιώσει μια ελάχιστη ποσότητα DNA, οπότε αυτή πολλαπλασιάζεται, για τα επόμενα πειράματα.

- α) Πώς θα ορίζατε αυτή τη μέθοδο της PCR (μον.2); Θα τη χαρακτηρίζατε ως μια *in vivo* ή *in vitro* διαδικασία (μον.1);
- β) Σε πρόσφατο τέτοιο δείγμα οστού, βρέθηκαν ακέραια μόνο 5 μόρια DNA. Πόσος χρόνος απαιτείται για την παραγωγή τουλάχιστον 150 αντιγράφων που είναι απαραίτητα για μια επόμενη ανάλυση (μον.2); Δίνεται ότι ο κάθε κύκλος αντιγραφής διαρκεί 1 ώρα.
- γ) Μετά από την PCR, μπορεί να ακολουθήσει μια πειραματική διαδικασία για τη διερεύνηση της συγγένειας αυτού του άγνωστου είδους ζώου, από το οποίο προέρχεται το δείγμα οστού, με δύο πιθανά συγγενικά είδη, το είδος Α και το είδος Β. Ορισμένα αντίγραφα DNA τοποθετούνται σε δύο διαφορετικούς δοκιμαστικούς σωλήνες, τον Α και τον Β, μαζί με DNA από το κάθε είδος αντίστοιχα. Ακολουθεί η θέρμανση των δοκιμαστικών σωλήνων, ώστε να γίνει η αποδιάταξη των μορίων DNA και μετά η θερμοκρασία μειώνεται, οπότε τα μονόκλωνα τμήματα μπορούν να υβριδοποιηθούν μεταξύ τους. Αυτά τα δείγματα υποβάλλονται σε δεύτερη θέρμανση, ώστε να προσδιοριστεί η θερμοκρασία, όπου πραγματοποιείται η αποδιάταξη των δίκλωνων μορίων κατά το ήμισυ (T_m). Τα αποτελέσματα φαίνονται στον παρακάτω πίνακα.

	Περιεχόμενο δοκιμαστικού σωλήνα	T_m
Δοκιμαστικός σωλήνας Α	DNA άγνωστου είδους + DNA είδους Α	58°C
Δοκιμαστικός σωλήνας Β	DNA άγνωστου είδους + DNA είδους Β	72°C

Ποιο από τα δύο είδη (Α ή Β) είναι πιθανότερα πιο συγγενικό εξελικτικά με το άγνωστο είδος (μον.2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μον.3).

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ Γ

Δίνεται το παρακάτω τμήμα συνεχούς γονιδίου το οποίο περιλαμβάνει το τελευταίο τμήμα του υποκινητή ενός γονιδίου που ελέγχει τη σύνθεση ενός ενζύμου, το οποίο αποτελείται από μία πολυπεπτιδική αλυσίδα.

Αλυσίδα 1

...ΤΑΑΤΑΤΤΑΤΤΤΓΑΤΓΤΓΓΤCCTGTGGTΤΤΤΤΑΑΑCΑΤΤΤΑΑΑΤΑΑΤΑΤΤGGTCTG...

Αλυσίδα 2

...ΑΤΤΑΤΑΑΤΑΑΑCΤΑCACCAGGACACCAΑΑΑΑΤΤΤGTAAΑΤΤΤΑΤΤΑΤΑACCAGC...

Τελευταίο τμήμα υποκινητή : 5' ...ΤΑΤΤΑΤΤ... 3'

3' ...ΑΤΑΑΤΑΑ... 5'

- Γ1. α) Να σημειώστε τους προσανατολισμούς των αλυσίδων και να δικαιολογήσετε με βάση τον υποκινητή ποια αλυσίδα είναι η κωδική και ποια η μη κωδική (μον. 5).
β) Να γράψετε το mRNA που προκύπτει από το παραπάνω DNA (μον.3).
γ) Πόσα αμινοξέα και ποια η αλληλουχία τους, του ενζύμου που κωδικοποιεί το παραπάνω τμήμα (μον.2); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μον.3). Δίνεται ο γενετικός κώδικας στο τέλος των θεμάτων.

Μονάδες 13

- Γ2. Το παρακάτω τμήμα DNA αποτελεί μέρος πλασμιδίου που θα χρησιμοποιηθεί ως φορέα κλωνοποίησης για τη κατασκευή γονιδιοματικής βιβλιοθήκης με τη χρήση της EcoRI.

**TTATGCTGGGTAGTTTAGATGAGAGAATGATGATGTGGGTATA
AATACGACCCATCAAATCTACTCTCTTACTACTACCCCATAT**

Στην παραπάνω αλληλουχία εντοπίζεται η θέση έναρξης της αντιγραφής του πλασμιδίου, στην οποία συντίθεται από το πριμόσωμα το εξής πρωταρχικό τμήμα 5' AGAAUG 3'.

α) Αφού μεταφέρετε την παραπάνω αλληλουχία στην κόλλα σας, να σημειώσετε στο τμήμα τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων (μον. 1) και να τοποθετήσετε το πρωταρχικό τμήμα στη σωστή θέση (μον.2) υποδεικνύοντας τη θέση έναρξης αντιγραφής του με ένα βέλος (μον.2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας για τα άκρα (μον.3).

β) Το παραπάνω τμήμα DNA μεταφέρθηκε σε περιβάλλον με ραδιενεργό περιβάλλον με ^{32}P , όπου έκανε 3 κύκλους αντιγραφής. Να υπολογίσετε το ποσοστό % των μορίων DNA που θα εκπέμπουν ραδιενέργεια μόνο από τον ένα κλώνο, αιτιολογώντας την απάντησή σας (μον.4).

Μονάδες 12

ΘΕΜΑ Δ

Χάρis στο πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος εντοπίσαμε ότι στο χρωμόσωμα 11 εδράζονται σε κοντινές γενετικές θέσεις τα γονίδια που κωδικοποιούν την β και την γ αλυσίδα των HbA και HbF αντίστοιχα. Ένας άνδρας και μια γυναίκα οι οποίοι είναι ετερόζυγοι και για τα δύο γονίδια, έχουν ιστορικό πολλαπλών αποβολών στην προσπάθειά τους να κάνουν παιδί.

- Δ1. Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι των συζύγων αυτών; Να απεικονίσετε τη θέση των αλληλόμορφων γονιδίων σε κάθε ένα από τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα του ζευγαριού.
Για τον συμβολισμό των αλληλομόρφων να χρησιμοποιηθούν τα εξής:
Για τη σύνθεση της γ – αλυσίδας Γ το φυσιολογικό αλληλόμορφο και γ το παθολογικό.
Για τη σύνθεση της β – αλυσίδας β το φυσιολογικό αλληλόμορφο και β^{thal} το παθολογικό.

Μονάδες 6

Δ2. Πώς μπορούν να εξηγηθούν οι πολλαπλές αποβολές από το ζευγάρι αυτό;

Μονάδες 5

Δ3. Η γυναίκα κυοφορεί και βρίσκεται ήδη στη 14^η εβδομάδα της κύησης. Ποια μέθοδος λήψης εμβρυικών κυττάρων για την πραγματοποίηση προγεννητικού ελέγχου μπορεί να εφαρμοστεί σε αυτό το στάδιο της κύησης (μονάδα 1); Ποια τεχνική διάγνωσης πρέπει να εφαρμοστεί στα κύτταρα του εμβρύου που ελήφθησαν ώστε να προσδιοριστεί αν το παιδί θα νοσεί από β-θαλασσαιμία (μονάδα 1); Ποια είναι η πιθανότητα να νοσεί από β-θαλασσαιμία (μονάδα 3); **Να μην ληφθούν υπ' όψιν οι επιχιασμοί.**

Μονάδες 5

Δ4. Το έμβρυο διαπιστώθηκε ότι είναι υγιές και ομόζυγο για τα γονίδια β και Γ των αιμοσφαιρινών HbA και HbF αντίστοιχα, ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί του ζευγαριού που θα γεννηθεί να έχει φυσιολογικό γονότυπο; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. **Να μην ληφθούν υπ' όψιν οι επιχιασμοί.**

Μονάδες 5

Δ5. Για την εξακρίβωση του γονοτύπου του εμβρύου του ερωτήματος Δ4, καθώς και του φύλου, πραγματοποιήθηκε μοριακή ανάλυση και χρησιμοποιήθηκαν οι παρακάτω ανιχνευτές: ο c-thl για τον εντοπισμό του φυσιολογικού αλληλόμορφου της γ-αλυσίδας, ο b-thl για τον εντοπισμό του φυσιολογικού αλληλόμορφου της β-αλυσίδας και ο X-23 που υβριδοποιεί το κεντρομερίδιο του X χρωμοσώματος. Να γράψετε τον αριθμό των πιθανών υβριδοποιήσεων για κάθε ανιχνευτή, αν τα κύτταρα του εμβρύου ήταν στην αρχή της μεσόφασης G1 και στο τέλος της μεσόφασης G2.

Μονάδες 4

		Δεύτερο γράμμα				
		U	C	A	G	
Πρώτο γράμμα	U	UUU Phe (F) UUC	UCU Ser UCC UCA (S) UCG	UAU Tyr (Y) UAC UAA Λήξη UAG Λήξη	UGU Cys (C) UGC UGA Λήξη UGG Trp (W)	U C A G
	C	CUU Leu (L) CUC CUA CUG	CCU Pro (P) CCC CCA CCG	CAU His (H) CAC CAA Gln (Q) CAG	CGU Arg (R) CGC CGA CGG	U C A G
	A	AUU Ile (I) AUC AUA AUG Met (M)	ACU Thr (T) ACC ACA ACG	AAU Asn (N) AAC AAA Lys (K) AAG	AGU Ser (S) AGC AGA Arg (R) AGG	U C A G
	G	GUU Val (V) GUC GUA GUG	GCU Ala (A) GCC GCA GCG	GAU Asp (D) GAC GAA Glu (E) GAG	GGU Gly (G) GGC GGA GGG	U C A G

Ευχόμαστε επιτυχία!