

ΘΕΜΑ Α

A1. δ A2. δ A3. β A4. γ A5. α

ΘΕΜΑ Β

B1.

| | | |
|------|---|--------------------------|
| I. | → | A. φωσφορική ομάδα |
| II. | → | E. υδροξύλιο |
| III. | → | ΣΤ. αμινομάδα |
| IV | → | B. mRNA |
| V. | → | Z. RNA πολυμεράση |
| VI. | → | Γ. μεταγραφόμενη αλυσίδα |
| VII. | → | Δ. κωδική αλυσίδα |

B2. Η εικόνα 1 αντιστοιχεί σε προκαρυωτικό κύτταρο διότι το mRNA αρχίζει να μεταφράζεται σε πρωτεΐνη πριν ακόμα ολοκληρωθεί η μεταγραφή του. Αυτό είναι δυνατό, επειδή δεν υπάρχει πυρηνική μεμβράνη.

B3. Θα κατασκευάσουμε ειδικό ανοσοδιαγνωστικό τεστ, το οποίο περιέχει μονοκλωνικά αντισώματα ειδικά για την ανθρώπινη ορμόνη, τη χοριακή γοναδοτροπίνη.

Η ανθρώπινη χοριακή γοναδοτροπίνη χορηγείται με ένεση σε ποντίκι και προκαλεί ανοσολογική αντίδραση με αποτέλεσμα να αρχίσει η παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα. Ύστερα από δύο εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας και απομονώνονται τα Β-λεμφοκύτταρα. Όμως τα Β-λεμφοκύτταρα δεν επιβιώνουν για πολύ έξω από το σώμα και δεν μπορούν να διατηρηθούν σε κυτταροκαλλιέργειες. Την ιδιότητα αυτή την αποκτούν ύστερα από σύντηξη με καρκινικά κύτταρα. Τα υβριδικά κύτταρα που παράγονται ονομάζονται **υβριδώματα** και μπορούν να παράγουν μεγάλες ποσότητες ενός μονοκλωνικού αντισώματος. Τα υβριδώματα μπορούν να φυλάσσονται για μεγάλα χρονικά διαστήματα στην κατάψυξη (-80°C) και να παράγουν οποιαδήποτε στιγμή το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες. Τα αντισώματα που παρήχθησαν με την παραπάνω μέθοδο μπορούν να

ΜΕΘΟΔΙΚΟ

αντιδράσουν μόνο με τη χοριακή γοναδοτροπίνη σε δείγμα αίματος ή ούρων και να χρησιμοποιηθούν σαν διαγνωστικό τεστ πιθανής κύησης στον άνθρωπο.

B4. Όπως γνωρίζουμε ένα ηπατικό και ένα μυϊκό κύτταρο του ίδιου οργανισμού (σωματικά κύτταρα) περιέχουν το ίδιο γενετικό υλικό. Η διαδικασία δημιουργίας κλώνων βακτηρίων ονομάζεται κλωνοποίηση. Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων που περιέχει το συνολικό DNA ενός οργανισμού δότη, αποτελεί μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη. Εφόσον χρησιμοποιήθηκαν η ίδια μέθοδος και τα ίδια ένζυμα οι δύο γονιδιωματικές βιβλιοθήκες είναι όμοιες.

Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα αυτά και έχουν το πλεονέκτημα απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξονίων.

Οι cDNA βιβλιοθήκες των δύο κυττάρων θα περιέχουν διαφορετικούς κλώνους εφόσον, λόγω κυτταρικής διαφοροποίησης το κάθε ένα από τα κύτταρα αυτά εκφράζει διαφορετικό τμήμα του γενετικού του υλικού. Επιπλέον, γονίδια που κωδικοποιούν πολύ βασικές πρωτεΐνες (π.χ. ιστόνες, DNA πολυμεράση) θα εντοπίζονται και στις δύο βιβλιοθήκες ενώ γονίδια που εκφράζονται μόνο σε συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο θα εντοπίζονται είτε στη μία είτε στην άλλη βιβλιοθήκη (π.χ. παραγωγή μυοσίνης στο μυϊκό κύτταρο και παραγωγή α1-αντιθρυψίνης στο ηπατικό κύτταρο)

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Ως γνωστόν, η RNA πολυμεράση προσδένεται σε ειδικές περιοχές του DNA, που ονομάζονται υποκινητές, με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA και επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση να αρχίσει σωστά τη μεταγραφή. Εφόσον το γονίδιο της α1-αντιθρυψίνης έχει εισαχθεί μέσα στο γονίδιο της καζεΐνης με κατάλληλο προσανατολισμό το γονίδιο της καζεΐνης έχει αδρανοποιηθεί αλλά ο υποκινητής του χρησιμοποιείται για την έκφραση του γονιδίου της α1-αντιθρυψίνης. Σύμφωνα με τα δεδομένα το γονίδιο της καζεΐνης εκφράζεται στα κύτταρα του μαστικού αδένου του προβάτου άρα η α1-αντιθρυψίνη θα παράγεται στο γάλα του προβάτου από τα κύτταρα του μαστικού αδένου του.

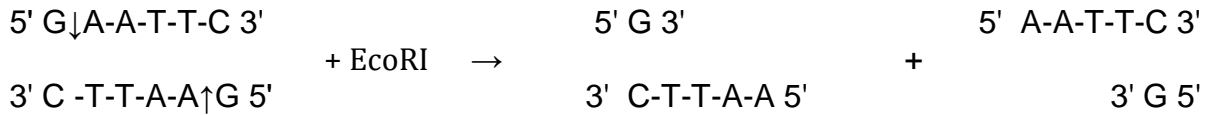
Γ2. Η περιοριστική EcoRI απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Και όποτε συναντά την αλληλουχία:

5'-G A A T T C-3'

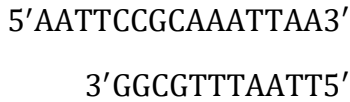
3'-C T T A A G-5'

στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5'→3') αφήνοντας μονόκλινα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

ΜΕΘΟΔΙΚΟ



Άρα:



Το συγκεκριμένο τμήμα δεν μπορεί να κλωνοποιηθεί με τη βοήθεια πλασμιδίου εφόσον διαθέτει ένα μόνο μονόκλωνο άκρο αντί για δύο που απαιτούνται στην περίπτωση αυτή.

Γ3. Με βάση τον πίνακα που δόθηκε, οι φαινότυποι και οι γονότυποι των μελών της οικογένειας είναι:

| Μέλη της Οικογένειας | Φαινότυποι | Γονότυποι |
|----------------------|------------|--|
| Γ1 | Ομάδα Ο | ii |
| Σ1 | Ομάδα ΑΒ | I ^A I ^B |
| Σ2 | Ομάδα Α | I ^A I ^A ή I ^A i |
| Π1 | Ομάδα Ο | ii |
| Π2 | Ομάδα Β | I ^B I ^B ή I ^B i |

Άρα, το παιδί 1 ανήκει στον πατέρα Σ2 αφού αυτός του κληρονομεί ένα γονίδιο i και η μητέρα Γ1 το άλλο γονίδιο i. Το παιδί 2 ανήκει στον πατέρα Σ1, αφού κληρονομεί από αυτόν ένα γονίδιο I^B και δέχεται από τη μητέρα το γονίδιο i.

Γ4. Αρχικά, το βακτήριο χρησιμοποιεί την πρώτη πηγή C και πολλαπλασιάζεται με εκθετικό ρυθμό. Όταν εξαντληθεί αυτή και προστεθεί στο θρεπτικό υλικό λακτόζη, το βακτήριο προσαρμόζεται στις νέες συνθήκες του περιβάλλοντος ενεργοποιώντας το οπερόνιο της λακτόζης. Τα τρία δομικά γονίδια μεταγράφονται, μεταφράζονται και παράγονται τα τρία ένζυμα διάσπασης της λακτόζης. Τα τρία ένζυμα μεταφράζονται ταυτόχρονα από το ίδιο μόριο mRNA το οποίο περιέχει κωδικόνια έναρξης και λήξης για κάθε ένζυμο. Άρα, μετά τη χρονική στιγμή t₁ παρατηρείται αύξηση της ποσότητας του mRNA ανά βακτήριο. Μετά την εξάντληση της λακτόζης το αντίστοιχο οπερόνιο καταστέλλεται και σταθεροποιείται η ποσότητα του παραγόμενου mRNA.

ΜΕΘΟΔΙΚΟ

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Από τις αλληλουχίες που δίνονται στην εικόνα 4 το φυσιολογικό γονίδιο της β-αλυσίδας της HbA αντιστοιχεί στην αλληλουχία III και το γονίδιο β^s αντιστοιχεί στην αλληλουχία I. Ως γνωστόν το φυσιολογικό γονίδιο της β-αλυσίδας περιέχει το κωδικόνιο GAG στην κωδική αλυσίδα που κωδικοποιεί το αμινοξύ γλουταμινικό ενώ το γονίδιο β^s στην αντίστοιχη θέση της κωδικής αλυσίδας υπάρχει το κωδικόνιο GTG που κωδικοποιεί το αμινοξύ βαλίνη. Πράγματι η αλληλουχία III περιέχει το φυσιολογικό κωδικόνιο στην έκτη θέση (αφού αφαιρεθεί το πρώτο αμινοξύ κατά τη μεταμεταφραστική τροποποίηση) και η αλληλουχία I το αντίστοιχο κωδικόνιο στην ίδια θέση.

Δ2. Η αλληλουχία II θα μπορούσε να αντιστοιχεί σε γονίδιο που προκαλεί την β-θαλασσαιμία εφόσον προκύπτει από το φυσιολογικό γονίδιο (αλληλουχία III) με την προσθήκη ενός νουκλεοτιδίου με αζωτούχο βάση C στο κωδικόνιο έναρξης ATG μεταξύ T και G, στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Με αυτόν τον τρόπο το κωδικόνιο έναρξης μετατρέπεται σε ένα άλλο κωδικόνιο αλλάζοντας όλο το πλαίσιο ανάγνωσης με αποτέλεσμα να μη συντίθεται καθόλου η β-αλυσίδα της HbA η οποία προκαλεί την β-θαλασσαιμία.

Δ3.

I

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTACCTC

II

AAAAAAATCGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG
TTTTTTTAGCCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

III X

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG — (A)
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCTCCTC — (B) Y

i. 3' TTACCA 5' (B)

5' AAUGGU 3'

ii. 5' GAGGAG 3' (A)

3' CUCCUC 5'

iii. 3' TGCGGT 5' (B)

5' ACGCCA 3'

ΜΕΘΟΔΙΚΟ

- α) Σύμφωνα με τα παραπάνω η διχάλα αντιγραφής βρίσκεται στη θέση Υ.
β) Η αλυσίδα Α αντιγράφεται συνεχώς και η αλυσίδα Β ασυνεχώς όπως προκύπτει από την παραπάνω εικόνα.
γ) Το πρωταρχικό τμήμα 5'ACGCCA 3' (iii) της ασυνεχούς αλυσίδας συντίθεται πρώτο.

Δ4. Οι β-θαλασσαιμία και η δρεπανοκυτταρική αναιμία κληρονομούνται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο.

Συμβολισμοί γονιδίων:

B: παραγωγή φυσιολογικής πολυπεπτιδικής αλυσίδας β της HbA

β^s: γονίδιο για δρεπανοκυτταρική αναιμία

β: γονίδιο για β-θαλασσαιμία

Πιθανοί γονότυποι:

BB: υγιές άτομο

Bβ^s: υγιές άτομο

β^sβ^s: άτομο με δρεπανοκυτταρική αναιμία

Bβ: υγιές άτομο

ββ: άτομο με β-θαλασσαιμία

Ο φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας έχει γονότυπο Bβ^s και ο φορέας της β-θαλασσαιμίας έχει γονότυπο ββ. Η διασταύρωσή τους απεικονίζεται στον παρακάτω πίνακα.

| | | | |
|----------------------|---|---|------|
| P | Bβ ^s | x | Bβ |
| Γαμέτες | B, β ^s | | B, β |
| F1 | BB, Bβ ^s , Bβ, ββ ^s | | |
| Γονοτυπική αναλογία | 1BB : 1Bβ ^s : 1Bβ : 1ββ ^s | | |
| Φαινοτυπική αναλογία | 3 υγιή άτομα : 1ασθενές άτομο | | |

Οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων είναι: BB, Bβ^s, Bβ, ββ^s

Επιμέλεια: Γαρυφαλλίδης Σταύρος, Δημάκου Σοφία

Ευχόμαστε καλά αποτελέσματα!

Για την εύστοχη Συμπλήρωση του Μηχανογραφικού Δελτίου συμβουλευτείτε τη νέα έκδοση του Οδηγού Σπουδών: «ΣΠΟΥΔΕΣ & ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΑ 2017».



Όλες οι απαραίτητες πληροφορίες για τις Σχολές, τις Σπουδές και τα Επαγγέλματα!

Περισσότερες πληροφορίες στην ιστοσελίδα του ΜΕΘΟΔΙΚΟΥ: www.methodiko.net