

## ΘΕΜΑ Α

A1. α

A2. γ

A3. δ

A4. β

A5. γ

## ΘΕΜΑ Β

B1.

1. Α

2. Γ

3. Β

4. Α

5. Γ

6. Β

7. Α

**B2.** Η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας γίνεται με τη χρησιμοποίηση πολλών διαφορετικών τεχνικών. Μία από αυτές είναι η παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθρών κυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου. Στην περίπτωση όπου το άτομο πάσχει, τα ερυθροκύτταρά του παίρνουν δρεπανοειδές σχήμα (δοκιμασία δρεπάνωσης). Για τη διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας χρησιμοποιούνται επίσης τεχνικές που επιτρέπουν τον προσδιορισμό της αιμοσφαιρίνης HbS στα ερυθροκύτταρα (βιοχημική δοκιμασία) όπως και τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου βs (ανάλυση DNA, μοριακή διάγνωση).

**B3.** Γνωρίζουμε ότι μεταξύ των γονιδίων που περιέχονται στα πλασμίδια υπάρχουν γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά και γονίδια που σχετίζονται με τη μεταφορά γενετικού υλικού από ένα βακτήριο σε άλλο. Τα πλασμίδια έχουν τη δυνατότητα να ανταλλάσσουν γενετικό υλικό τόσο μεταξύ τους όσο και με το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου, καθώς και να μεταφέρονται από ένα βακτήριο σε άλλο. Με τον τρόπο αυτό μετασηματίζουν το βακτήριο στο οποίο εισέρχονται και του προσδίδουν καινούριες ιδιότητες. Αφού τα δύο στέλεχη βακτηρίων αναμίχθηκαν είναι δυνατόν να μεταφέρθηκε γενετικό υλικό από το ένα στο άλλο με αποτέλεσμα να προκύπτουν βακτήρια με ανθεκτικότητα και στα δύο αντιβιοτικά. Αυτά επιβιώνουν και πολλαπλασιάζονται στο θρεπτικό υλικό που περιέχει και τα δύο αντιβιοτικά.

**B4.** Κατά τη μετάφραση του γονιδίου του ευκαρυωτικού κυττάρου, τη στιγμή που το tRNA που μεταφέρει τη βαλίνη προσδένεται στο ριβόσωμα είναι προσδεμένο στη μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα το tRNA που είχε μεταφέρει τη λευκίνη. Αυτό συμβαίνει διότι η μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα διαθέτει δύο θέσεις εισδοχής για μόρια tRNA. Άρα το tRNA που μόλις απομακρύνθηκε από το ριβόσωμα είναι αυτό που είχε μεταφέρει τη μεθειονίνη. Κάθε μόριο tRNA έχει μια ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίων, το αντικωδικόνιο, με την οποία προσδένεται, λόγω συμπληρωματικότητας, με το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA. Άρα το αντικωδικόνιο αυτού του tRNA είναι 3'UAC5', συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο του κωδικονίου του mRNA 5'AUG3'.

## ΘΕΜΑ Γ

**Γ1.** Στη θέση B βρίσκεται η θέση έναρξης της αντιγραφής. Το πρωταρχικό τμήμα που τοποθετείται πρώτο στην ασυνεχή αλυσίδα είναι αυτό που σχηματίζεται απέναντι από το υπογραμμισμένο τμήμα 2 και έχει αλληλουχία 5'GCUUA3'.

**Γ2.** Τα τρία πρωταρχικά τμήματα έχουν αλληλουχίες:

1: 5'GUGAU3'

2: 5'GCUUA3'

3: 5'GCUUG3'

Το πριμόσωμα κατά τη διάρκεια της αντιγραφής του παραπάνω τμήματος DNA θα ενσωματώσει 6 ραδιενεργά νουκλεοτίδια ουρακίλης κατά τη σύνθεση των αντίστοιχων RNA πρωταρχικών τμημάτων. Η DNA πολυμεράση κατά την επιμήκυνση των RNA πρωταρχικών τμημάτων θα ενσωματώσει 13 ραδιενεργά νουκλεοτίδια γουανίνης.

Η DNA πολυμεράση δε μπορεί να ξεκινήσει τη διαδικασία της αντιγραφής άρα το πριμόσωμα συνθέτει τμήματα RNA στα σημεία που πρέπει να ξεκινήσει η αντιγραφή, οι αντίστοιχες ουρακίλες των 3 αυτών πρωταρχικών τμημάτων θα εντοπίζονται αποκλειστικά σε αυτά.

Η DNA πολυμεράση επιμηκύνει τα RNA πρωταρχικά τμήματα τοποθετώντας δεοξυριβονουκλεοτίδια. Άρα ο αριθμός των ραδιενεργών δεοξυριβονουκλεοτιδίων με γουανίνη θα είναι ο αριθμός των κυτοσινών που υπάρχουν στο μόριο αφαιρώντας τις κυτοσίνες των τμημάτων DNA απέναντι στα οποία θα τοποθετηθούν τα τρία πρωταρχικά τμήματα.

**Γ3.** Τα ραδιενεργά νουκλεοτίδια που θα περιέχονται μετά την ολοκλήρωση της αντιγραφής του παραπάνω τμήματος θα είναι 18.

Σε αυτά περιέχονται τα 13 ραδιενεργά νουκλεοτίδια με βάση τη γουανίνη που προστέθηκαν κατά την επιμήκυνση στο προηγούμενο υποερώτημα. Επιπλέον προστέθηκαν ακόμα 5 ραδιενεργά νουκλεοτίδια με βάση τη γουανίνη κατά την αντικατάσταση των ριβονουκλεοτιδίων των RNA πρωταρχικών τμημάτων από δεοξυριβονουκλεοτίδια από την DNA πολυμεράση.

Αυτά με δεδομένο πως δεν τοποθετήθηκε κάποιο νουκλεοτίδιο με γουανίνη κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας ή επιδιορθώθηκε.

# ΜΕΘΟΔΙΚΟ

Γ4. Με δεδομένο πως θα χρησιμοποιηθεί ως περιοριστική ενδονουκλεάση η EcoRI, της οποίας ειδική αλληλουχία αναγνώρισης είναι η:

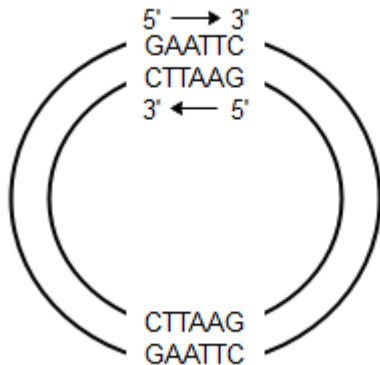
5' GAATTC 3'

3' CTTAAG 5'

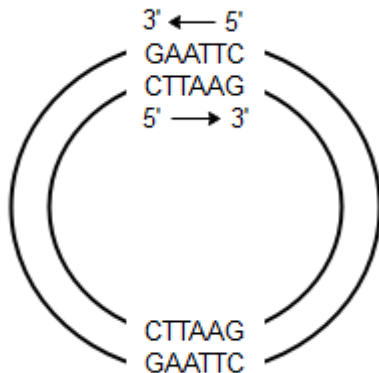
και πως αυτή πρέπει να εντοπίζεται μόνο μια φορά στο φορέα κλωνοποίησης, διακρίνουμε τις εξής περιπτώσεις ανάλογα με τον προσανατολισμό των αλυσίδων των πλασμιδίων.

- Για το πλασμίδιο A:

1<sup>η</sup> Περίπτωση:



2<sup>η</sup> Περίπτωση:

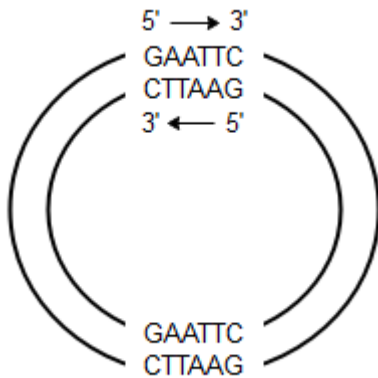


Άρα και στις δύο περιπτώσεις εντοπίζεται μόνο μια φορά η περιοχή αναγνώρισης.

- Για το πλασμίδιο B:

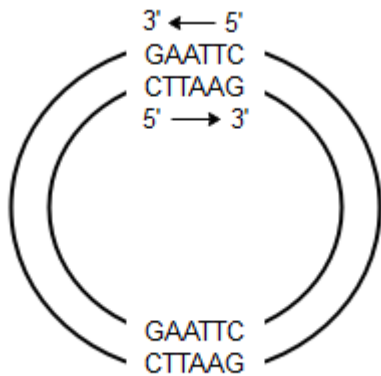
# ΜΕΘΟΔΙΚΟ

1<sup>η</sup> Περίπτωση:



Άρα εντοπίζονται δύο θέσεις αναγνώρισης της EcoRI.

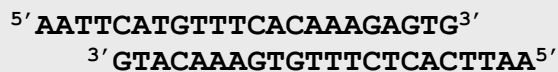
2<sup>η</sup> Περίπτωση:



Άρα δεν εντοπίζεται η περιοχή αναγνώρισης της EcoRI.

Άρα, κατάλληλος φορέας κλωνοποίησης είναι το πλασμίδιο A.

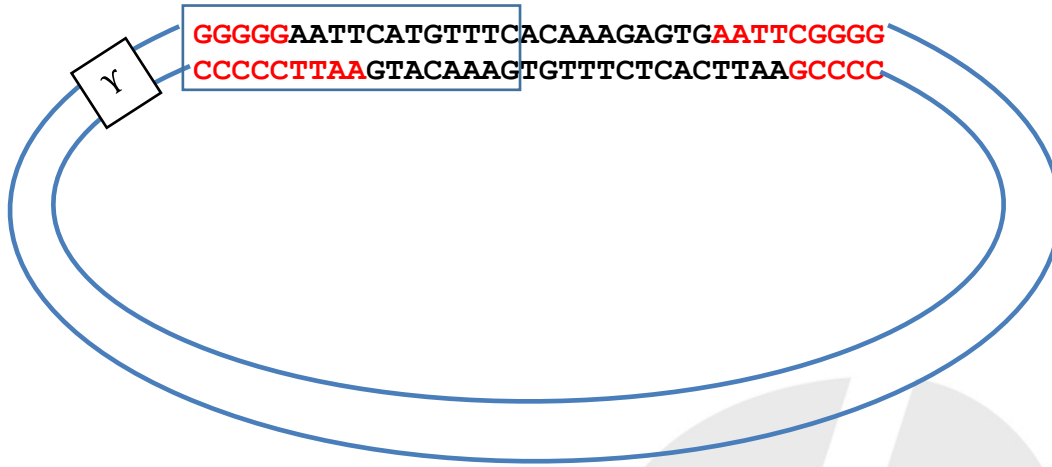
**Γ5.** Μετά τη δράση της EcoRI το τμήμα με τα μονόκλινα άκρα που προκύπτει έχει την παρακάτω αλληλουχία βάσεων.



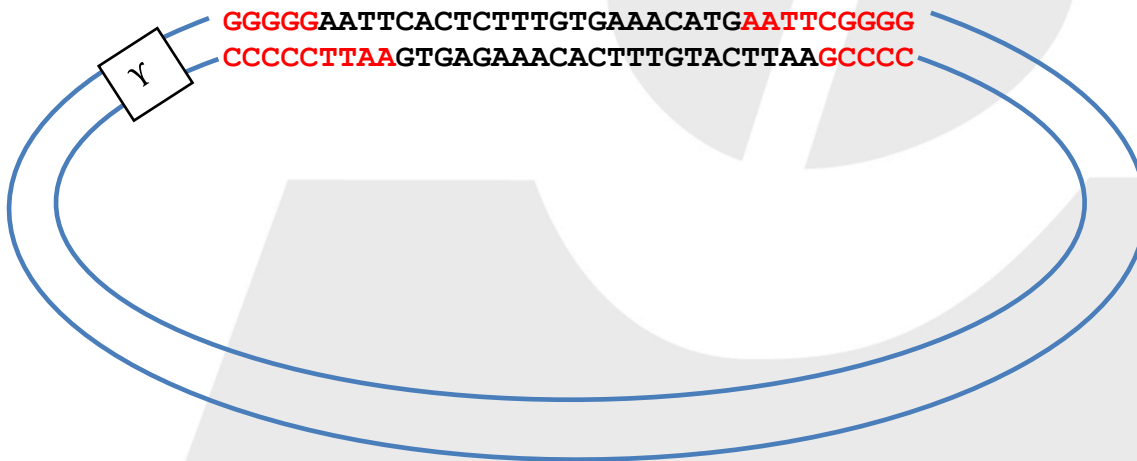
Υπάρχουν δύο πιθανοί τρόποι σύνδεσης του παραπάνω τμήματος στο φορέα κλωνοποίησης που οδηγούν στο σχηματισμό ανασυνδυασμένων πλασμιδίων. Μόνο στο πρώτο το επιθυμητό γονίδιο έχει ενσωματωθεί με το σωστό προσανατολισμό.

# ΜΕΘΟΔΙΚΟ

1<sup>ο</sup> ανασυνδυασμένο πλασμίδιο



2<sup>ο</sup> ανασυνδυασμένο πλασμίδιο



Οι ανιχνευτές είναι ιχνηθετημένα μονόκλιωνα μόρια DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες της μιας από τις δύο αλυσίδες του τμήματος που επιθυμούμε να εντοπίσουμε. Οποιαδήποτε αλληλουχία DNA ή RNA μέσα στο πλαίσιο που φαίνεται στο ανασυνδυασμένο πλασμίδιο 1 είναι αποδεκτή, η οποία δεν θα υβριδοποιεί το δεύτερο.

Πιθανοί ανιχνευτές:

5'GGGGGAAUUCAUGU<sup>3'</sup> ή 5'GGGGGAATTCATGT<sup>3'</sup>  
3'CCCCCUUAAGUACA<sup>5'</sup> ή 3'CCCCCTTAAGTACA<sup>5'</sup>

## ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Ο ελάχιστος αριθμός χρωμοσωμάτων που έχει κληρονομήσει ο Νίκος από τον παππού 1 είναι 2, το Υ φυλετικό χρωμόσωμα και το 21<sup>ο</sup> αυτοσωμικό χρωμόσωμα που φέρει το υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο για ομοκυστινουρία.

# ΜΕΘΟΔΙΚΟ

Σε κάθε ζεύγος ομολόγων το ένα χρωμόσωμα είναι μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης. Συνεπώς ο κάθε απόγονος κληρονομεί ένα χρωμόσωμα και αντίστοιχα τα αλληλόμορφα που εντοπίζονται σε αυτό από τον κάθε γονέα.

Η παρουσία του Y χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο ενώ η απουσία το θηλυκό. Το 21<sup>ο</sup> είναι το χρωμόσωμα που περιέχει το γονίδιο της ομοκυστινουρίας.

Ο παππούς 1 μεταβίβασε ένα από τα δύο 21<sup>α</sup> χρωμοσώματα, στα οποία εντοπίζεται το υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο για ομοκυστινουρία καθώς πάσχει από την ασθένεια, στον Κώστα.

Αυτός με τη σειρά του μεταβίβασε το χρωμόσωμα αυτό στο Νίκο, καθώς και ο Νίκος πάσχει και είναι συνεπώς είναι ομόζυγος για ομοκυστινουρία.

**Δ2.** Εφόσον η Μαρία πάσχει από σύνδρομο Down, εμφανίζει τρισωμία στο 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα. Προέκυψε με σύντηξη ανευπλοειδούς γαμέτη με φυσιολογικό.

Ο ανευπλοειδής γαμέτης μπορεί να προκύψει είτε με μη διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση I, είτε με μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων κατά τη μείωση II.

Οι αδελφές χρωματίδες έχουν προκύψει με τον αυτοδιπλασιασμό του DNA και συνεπώς έχουν την ίδια αλληλουχία αζωτούχων βάσεων.

Τα ομόλογα χρωμοσώματα είναι ένα μητρικής και ένα πατρικής προέλευσης και συνεπώς η αλληλουχία των βάσεων τους διαφέρει.

Άρα για να εντοπίζονται τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων στα 21<sup>α</sup> χρωμοσώματα πρέπει αυτά να είναι ομόλογα μεταξύ τους και όχι αδελφές χρωματίδες.

Έτσι συμπεραίνουμε πως ο ανευπλοειδής γαμέτης έχει προκύψει από μη διαχωρισμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων του 21<sup>ου</sup> ζεύγους κατά την 1<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση κατά τη δημιουργία γαμετών του πατέρα ή της μητέρας. Περιέχει 24 χρωμοσώματα συνολικά και στο ένα 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα φέρει το επικρατές ενώ στο άλλο το υπολειπόμενο αλληλόμορφο για την ασθένεια. Συνεπώς όποιο αλληλόμορφο και αν διαθέτει ο φυσιολογικός γαμέτης του άλλου γονέα η Μαρία δε θα πάσχει από ομοκυστινουρία.

**Δ3.** Τα γονίδια που ελέγχουν τους δύο χαρακτήρες εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, άρα μεταβιβάζονται ανεξάρτητα και συνεπώς μπορούν να μελετηθούν χωριστά.

Όσον αφορά το μήκος των κεραιών, παρατηρούμε πως διαφέρουν οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων ως προς το φύλο, καθώς εντοπίζονται αποκλειστικά αρσενικοί με μεγάλες κεραιές. Άρα η ιδιότητα κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο, δηλαδή ελέγχεται από γονίδιο που εδράζεται στο X και δεν έχει αλληλόμορφο στο Y φυλετικό χρωμόσωμα.

Οι αρσενικοί απόγονοι κληρονομούν το Y φυλετικό χρωμόσωμα από τον πατέρα και το X φυλετικό χρωμόσωμα, και άρα τα φυλοσύνδετα αλληλόμορφα που εντοπίζονται σε αυτό, από τη μητέρα. Άρα για να προκύψουν αρσενικοί απόγονοι με μικρές και μεγάλες κεραιές σε ίση αναλογία πρέπει η μητέρα να είναι ετερόζυγη.

# ΜΕΘΟΔΙΚΟ

Οι θηλυκοί απόγονοι φέρουν ένα X φυλετικό μητρικής και ένα X φυλετικό πατρικής προέλευσης. Όλοι οι θηλυκοί διαθέτουν μικρές κεραίες άρα κληρονομήσαν από τον πατέρα τους το αλληλόμορφο υπεύθυνο για μικρές κεραίες το οποίο επικρατεί και καλύπτει την έκφραση του αλληλομόρφου υπεύθυνου για μεγάλες κεραίες.

Ως προς την ιδιότητα των φτερών:

Εφόσον τα γονίδια για τις 2 ιδιότητες εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων η ιδιότητα κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο.

Προκύπτουν απόγονοι σε φαινοτυπική αναλογία:

3 κανονικά φτερά : 1 ατροφικά φτερά

Πρόκειται για κλασική μενδελική αναλογία διασταύρωσης ετερόζυγων ατόμων για δυο αλληλόμορφα με σχέση επικρατούς υπολειπόμενου. Ο φαινότυπος κανονικά φτερά που πλειοψηφεί στους απογόνους ελέγχεται από το επικρατές γονίδιο.

## Δ4. Συμβολισμοί

**X<sup>M</sup>**: μικρές κεραίες

**X<sup>m</sup>**: μεγάλες κεραίες

**K**: κανονικά φτερά

**k**: ατροφικά φτερά

## Πιθανοί γονότυποι/φαινότυποι

**X<sup>M</sup> X<sup>M</sup>**: θηλυκό με μικρές κεραίες

**X<sup>M</sup> X<sup>m</sup>**: θηλυκό με μικρές κεραίες

**X<sup>m</sup> X<sup>m</sup>**: θηλυκό με μεγάλες κεραίες

**X<sup>M</sup> Y**: αρσενικό με μικρές κεραίες

**X<sup>m</sup> Y**: αρσενικό με μεγάλες κεραίες

**KK**: κανονικά φτερά

**Kk**: κανονικά φτερά

**kk**: ατροφικά φτερά

Όπως προαναφέρθηκε στο 1<sup>ο</sup> υποερώτημα τα άτομα της F1 γενιάς είναι ετερόζυγα για τα γονίδια υπεύθυνα για τα φτερά και έχουν γονότυπο **Kk**, καθώς προκύπτουν απόγονοι σε φαινοτυπική αναλογία 3:1. Συνεπώς τα άτομα της πατρικής γενιάς είναι ομόζυγα για το γνώρισμα αυτό με διαφορετικούς φαινότυπους.

Επίσης τα θηλυκά της F1 είναι ετερόζυγα με γονότυπο **X<sup>M</sup> X<sup>m</sup>**, ώστε να προκύψουν αρσενικοί απόγονοι με τους δυο φαινοτύπους σε ίση αναλογία.

Ενώ τα αρσενικά της F1 έχουν γονότυπο **X<sup>M</sup> Y**, ώστε όλοι οι θηλυκοί να έχουν φαινότυπο μικρές κεραίες.

Συνεπώς το θηλυκό άτομο της πατρικής γενιάς είναι ομόζυγο για το γονίδιο για μικρές κεραίες, καθώς προκύπτουν όλοι οι αρσενικοί απόγονοι με μικρές κεραίες.

Ενώ το αρσενικό άτομο της πατρικής γενιάς φέρει στο μοναδικό X χρωμόσωμά του το γονίδιο για μεγάλες κεραίες, καθώς όλοι οι θηλυκοί της F1 είναι ετερόζυγοι.

Άρα διακρίνουμε τις εξής περιπτώσεις:

# ΜΕΘΟΔΙΚΟ

1<sup>η</sup>) Το θηλυκό άτομο της πατρικής είχε μικρές κεραίες και κανονικά φτερά ενώ το αρσενικό είχε μεγάλες κεραίες και ατροφικά φτερά.

P	<b>X<sup>μ</sup>Υκκ</b>	x	<b>X<sup>M</sup>X<sup>M</sup>ΚΚ</b>
γαμέτες	X <sup>μ</sup> κ, Υκ		X <sup>M</sup> Κ
F1	X <sup>M</sup> X <sup>μ</sup> Κκ, X <sup>M</sup> ΥΚκ		
γονοτυπική αναλογία:	1 X <sup>M</sup> X <sup>μ</sup> Κκ : 1 X <sup>M</sup> ΥΚκ		
φαινοτυπική αναλογία:	1 θηλυκό με μικρές κεραίες και κανονικά φτερά 1 αρσενικό με μικρές κεραίες και κανονικά φτερά		

2<sup>η</sup>) Το θηλυκό άτομο της πατρικής είχε μικρές κεραίες και ατροφικά φτερά ενώ το αρσενικό είχε μεγάλες κεραίες και κανονικά φτερά.

P	<b>X<sup>μ</sup>ΥΚΚ</b>	x	<b>X<sup>M</sup>X<sup>M</sup>κκ</b>
γαμέτες	X <sup>μ</sup> Κ, ΥΚ		X <sup>M</sup> κ
F1	X <sup>M</sup> X <sup>μ</sup> Κκ, X <sup>M</sup> ΥΚκ		
γονοτυπική αναλογία:	1 X <sup>M</sup> X <sup>μ</sup> Κκ : 1 X <sup>M</sup> ΥΚκ		
φαινοτυπική αναλογία:	1 θηλυκό με μικρές κεραίες και κανονικά φτερά 1 αρσενικό με μικρές κεραίες και κανονικά φτερά		

Για να προκύψει η F2 θα διασταυρωθούν τα άτομα της F1 μεταξύ τους:

F1	X <sup>M</sup> X <sup>μ</sup> Κκ x		X <sup>M</sup> ΥΚκ	
Γαμέτες	X <sup>M</sup> Κ, X <sup>M</sup> κ, X <sup>μ</sup> Κ, X <sup>μ</sup> κ		X <sup>M</sup> Κ, X <sup>M</sup> κ, ΥΚ, Υκ	
	X <sup>M</sup> Κ	X <sup>M</sup> κ	X <sup>μ</sup> Κ	X <sup>μ</sup> κ
X <sup>M</sup> Κ	X <sup>M</sup> X <sup>M</sup> ΚΚ	X <sup>M</sup> X <sup>M</sup> Κκ	X <sup>M</sup> X <sup>μ</sup> ΚΚ	X <sup>M</sup> X <sup>μ</sup> Κκ
X <sup>M</sup> κ	X <sup>M</sup> X <sup>M</sup> Κκ	X <sup>M</sup> X <sup>M</sup> κκ	X <sup>M</sup> X <sup>μ</sup> Κκ	X <sup>M</sup> X <sup>μ</sup> κκ
ΥΚ	X <sup>M</sup> ΥΚΚ	X <sup>M</sup> ΥΚκ	X <sup>μ</sup> ΥΚΚ	X <sup>μ</sup> ΥΚκ
Υκ	X <sup>M</sup> ΥΚκ	X <sup>M</sup> Υκκ	X <sup>μ</sup> ΥΚκ	X <sup>μ</sup> Υκκ

Άρα η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων της F2 είναι:

6 θηλυκοί με μικρές κεραίες και κανονικά φτερά: 2 θηλυκοί με μικρές κεραίες και ατροφικά φτερά: 3 αρσενικοί με μικρές κεραίες και κανονικά φτερά: 1 αρσενικά με μικρές κεραίες και ατροφικά φτερά : 3 αρσενικά με μικρές κεραίες και κανονικά φτερά: 1 αρσενικά με μικρές κεραίες και ατροφικά φτερά

**Ευχόμαστε καλά αποτελέσματα!**

Επιμέλεια: Σταύρος Γαρυφαλλίδης, Σοφία Δημάκου, Βάσια Μεραντζή