

Β' Τεύχος

1^ο Κεφάλαιο

2^ο ΘΕΜΑ

2. Ο Alfred Hershey και η βοηθός του Martha Chase υπήρξαν πρωτοπόροι ερευνητές ενώ, μεταξύ των άλλων, καθιέρωσαν και την εργαστηριακή τεχνική της ιχνηθέτησης, η οποία από τότε εφαρμόζεται σε πλήθος βιολογικών διαδικασιών *in vitro*. Ταυτόχρονα τα πειράματά τους, που αφορούσαν τη μελέτη του κύκλου ζωής του βακτηριοφάγου (φάγου) T2, επιβεβαίωσαν οριστικά ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό.

α. Να δώσετε τον ορισμό της ιχνηθέτησης (μονάδες 2) και να περιγράψετε το πείραμα των Hershey και Chase που επιβεβαίωσε οριστικά ότι το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό (μονάδες 4).

β. Εκτός από τους βακτηριοφάγους που μολύνουν βακτηριακά κύτταρα, υπάρχουν ιοί που μολύνουν ζωικά ή φυτικά κύτταρα, αντίστοιχα. Να περιγράψετε το είδος και τη μορφή του γενετικού υλικού που μπορεί να έχουν οι ιοί (μονάδες 6) και να ονομάσετε το ένζυμο που διαθέτουν κάποιοι ιοί με το οποίο συνθέτουν DNA με καλούπι το RNA (μονάδα 1).

Μονάδες 13

α. Ιχνηθέτηση είναι η σήμανση χημικών μορίων με τη χρήση ραδιενεργών ισοτόπων, φθοριζουσών ουσιών, κτλ. Οι Hershey και Chase ιχνηθέτησαν τους φάγους με ραδιενεργό ³⁵S, που ενσωματώνεται στις πρωτεΐνες αλλά όχι στο DNA, και με ραδιενεργό ³²P, που ενσωματώνεται στο DNA αλλά όχι στις πρωτεΐνες. Στη συνέχεια με ραδιενεργούς φάγους μόλυναν βακτήρια. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι μόνο το DNA των φάγων εισέρχεται στα βακτηριακά κύτταρα και είναι ικανό να "δώσει τις απαραίτητες εντολές" για να πολλαπλασιαστούν και να παραχθούν οι νέοι φάγοι.

β. Οι ιοί έχουν ως γενετικό υλικό ένα μόνο είδος νουκλεϊκού οξέος, το οποίο μπορεί να είναι DNA (DNA ιοί) ή RNA (RNA ιοί). Το DNA των ιών μπορεί να είναι μονόκλωνο ή δίκλωνο, γραμμικό ή κυκλικό. Οι RNA ιοί έχουν συνήθως γραμμικό RNA (σε σπάνιες περιπτώσεις είναι κυκλικό), το οποίο μπορεί να είναι μονόκλωνο ή δίκλωνο. Το ένζυμο που διαθέτουν κάποιοι RNA ιοί με το οποίο συνθέτουν DNA με καλούπι RNA ονομάζεται αντίστροφη μεταγραφάση.

10. Το 1953, οι Watson και Crick, στηριζόμενοι στην ερευνητική εργασία των Wilkins και Franklin, διατύπωσαν το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA που θεωρείται η μεγαλύτερη βιολογική ανακάλυψη του 20^{ου} αιώνα. Σύμφωνα με το μοντέλο αυτό, το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες, που σχηματίζουν στο χώρο μια δεξιόστροφη διπλή έλικα με σταθερό εξωτερικό σκελετό.

α. Να εξηγήσετε την πρόταση «οι δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες του DNA είναι συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες» (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε από τι αποτελείται ο σταθερός σκελετός της διπλής έλικας (μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί εντοπίζεται στο εξωτερικό του μορίου (μονάδες 2). Επίσης, να αναφέρετε τι υπάρχει στο εσωτερικό του σταθερού αυτού σκελετού (μονάδες 2) και το ρόλο που εξυπηρετεί (μονάδα 1).

Μονάδες 13

α. Οι δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες του DNA είναι συμπληρωματικές υποδηλώνοντας ότι η αλληλουχία της μιας καθορίζει την αλληλουχία της άλλης. Αυτό βασίζεται στον κανόνα της συμπληρωματικότητας, δηλαδή η αδενίνη συνδέεται μόνο με θυμίνη και αντίστροφα, ενώ η κυτοσίνη μόνο με γουανίνη και αντίστροφα. Οι δύο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 3' άκρο της μίας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης.

β. Η διπλή έλικα έχει ένα σταθερό σκελετό που αποτελείται από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικής ομάδας - δεοξυριβόζης ενωμένων με φωσφοδιεστερικό δεσμό. Ο σκελετός αυτός είναι υδρόφιλος και γι' αυτό βρίσκεται στο εξωτερικό του μορίου (καθώς το πυρηνόπλασμα ή το κυτταρόπλασμα όπου εντοπίζεται στην περίπτωση των βακτηρίων είναι ημίρρευστες μάζες). Προς το εσωτερικό του σταθερού αυτού σκελετού βρίσκονται οι αζωτούχες βάσεις που είναι υδρόφοβες. Οι δεσμοί υδρογόνου που αναπτύσσονται μεταξύ των βάσεων σταθεροποιούν τη δευτεροταγή δομή του μορίου.

11. Σήμερα, είναι ευρέως γνωστό ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό των οργανισμών. Στις αρχές του 20^{ου} αιώνα, ωστόσο, οι επιστήμονες πίστευαν ότι οι πρωτεΐνες μετέφεραν τη γενετική πληροφορία λόγω της μεγάλης ποικιλομορφίας τους που είναι αποτέλεσμα συνδυασμού είκοσι διαφορετικών αμινοξέων, ενώ το DNA είναι συνδυασμός μόνο τεσσάρων νουκλεοτιδίων. Η άποψη αυτή βαθμιαία άλλαξε λόγω των αποτελεσμάτων μιας σειράς πειραμάτων που ανέτρεψαν την μέχρι τότε επικρατούσα αντίληψη και τα οποία αναγράφονται στη στήλη Ι.

α. Να αντιστοιχίσετε τα πειράματα της στήλης Ι με τις κατάλληλες προτάσεις της στήλης ΙΙ (μονάδες 6).

ΣΤΗΛΗ Ι	ΣΤΗΛΗ ΙΙ
Α. πείραμα Avery, Mac-Leod και McCarty	1. τα λεία στελέχη του πνευμονιόκκου (<i>Diplococcus pneumoniae</i>) εμβολιάζονται σε ποντίκια και προκαλούν πνευμονία.
	2. ιχνηθέτηση με ραδιενεργό φώσφορο που ενσωματώνεται στο DNA.
Β. πείραμα Hershey και Chase	3. μελέτη του κύκλου ζωής του βακτηριοφάγου T2.
	4. <i>in vitro</i> πείραμα όπου διαπιστώθηκε ο μετασχηματισμός αδρών βακτηρίων σε λεία.
Γ. πείραμα Griffith	5. <i>in vivo</i> πείραμα όπου διαπιστώθηκε ο μετασχηματισμός αδρών βακτηρίων σε λεία.
	6. διαχωρισμός των συστατικών των Νεκρών λείων βακτηρίων σε υδατάνθρακες, πρωτεΐνες, DNA κτλ.

β. Να περιγράψετε τη δομή των νουκλεοτιδίων που εντοπίζονται στο μόριο του DNA (μονάδες 4) και να επισημάνετε μια δομική διαφορά που υπάρχει μεταξύ των νουκλεοτιδίων του DNA και του RNA (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. 1-Γ, 2-B, 3-B, 4-A, 5-Γ, 6-A

(εναλλακτικά Α: 4, 6/ Β: 2,3/ Γ: 1,5).

β. Κάθε νουκλεοτίδιο του DNA αποτελείται από μια πεντόζη, τη δεοξυριβόζη. Στο 1' άνθρακα της δεοξυριβόζης είναι ενωμένη μια από τις εξής αζωτούχες βάσεις: η αδενίνη (Α), η γουανίνη (G), η κυτοσίνη (C) και η θυμίνη (T), ενώ στο 5' άνθρακα της δεοξυριβόζης είναι ενωμένη μια φωσφορική ομάδα. Μια δομική διαφορά που υπάρχει μεταξύ των νουκλεοτιδίων του DNA και του RNA είναι ότι τα νουκλεοτίδια του RNA φέρουν την αζωτούχο βάση ουρακίλη (U), αντί για τη θυμίνη (εναλλακτικά: η πεντόζη που εντοπίζεται στα νουκλεοτίδια του RNA είναι η ριβόζη και όχι η δεοξυριβόζη).

17. Η παρατήρηση, η φωτογράφιση, όπως και κάθε άλλη διαδικασία που αφορά στη μελέτη της δομής, του μήκους ή του αριθμού των χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού πραγματοποιούνται σε διαιρούμενα κύτταρα και συγκεκριμένα σε κύτταρα που βρίσκονται στη μετάφαση της μίτωσης και επιτρέπουν στους ερευνητές την κατασκευή του καρυότυπου του οργανισμού που μελετούν.

α. Να γράψετε τον ορισμό του καρυότυπου (μονάδες 3) και να εξηγήσετε το ρόλο της κατασκευής του (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε πόσα ζεύγη χρωμοσωμάτων εμφανίζονται στον καρυότυπο φυσιολογικών σωματικών κυττάρων ανδρών και γυναικών (μονάδες 2), να αναφέρετε την προέλευση κάθε χρωμοσώματος του κάθε ζεύγους (μονάδες 2) και να εξηγήσετε πώς μπορούμε να διακρίνουμε το φύλο του ανθρώπου με τη βοήθεια του καρυότυπου (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Καρυότυπος είναι η απεικόνιση των μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός κυττάρου σε ζεύγη και κατά ελαττούμενο μέγεθος (αφού προηγηθεί κατάλληλη κατεργασία). Ο καρυότυπος μπορεί να αξιοποιηθεί για να εντοπιστούν πιθανές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, να βρεθεί το φύλο (σε οργανισμούς που το φύλο καθορίζεται από τα φυλετικά χρωμοσώματα), καθώς και για να μελετηθεί ο αριθμός και μορφολογία των χρωμοσωμάτων, που είναι ενδεικτικός του είδους.

β. Στον άνθρωπο, τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και περιέχουν γενετικές θέσεις που ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη, τα 22 είναι μορφολογικά όμοια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο Χ χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα Χ και ένα Υ χρωμόσωμα. Το Υ χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το Χ. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Στον άνθρωπο, η παρουσία του Υ χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του το θηλυκό άτομο. Επομένως, το φύλο του ατόμου διακρίνεται από την παρατήρηση των φυλετικών χρωμοσωμάτων, που απεικονίζονται στον καρυότυπο.

24. Η ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA είναι η μεγαλύτερη βιολογική ανακάλυψη του 20ού αιώνα. Έγινε το 1953 και ήταν το αποτέλεσμα της ερευνητικής εργασίας δύο ομάδων επιστημόνων: των Wilkins και Franklin καθώς και των Watson και Crick. Η δομή της διπλής έλικας αναδεικνύει τις ιδιότητες του μορίου του DNA.

α. Να καταγράψετε τα δεδομένα εκείνα που βοήθησαν τους επιστήμονες στην ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε τι εννοούμε με τον όρο συμπληρωματικότητα των βάσεων του DNA (μονάδες 2) και να περιγράψετε σύντομα το ρόλο της συγκεκριμένης ιδιότητας στη λειτουργία του DNA

α. Δεδομένα από την ανάλυση του ποσοστού των βάσεων σε μόρια DNA από διαφορετικούς οργανισμούς έδειχναν ότι σε κάθε μόριο DNA ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που έχουν ως βάση την αδενίνη είναι ίσος με τον αριθμό των νουκλεοτιδίων που έχουν θυμίνη, και ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που έχουν ως βάση τη γουανίνη είναι ίσος με τον αριθμό αυτών που έχουν κυτοσίνη. Δηλαδή ισχύει $A=T$ και $G=C$. Επίσης, βρέθηκε ότι η αναλογία των βάσεων $[(A + T)/(G + C)]$ διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού. Τα δεδομένα αυτά σε συνδυασμό με τα αποτελέσματα που αφορούσαν την απεικόνιση του μορίου DNA με χρήση ακτίνων-Χ βοήθησαν στην ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA και απέδειξαν τις μοναδικές ιδιότητές του που το καθιστούν μόριο ιδανικό ως γενετικό υλικό.

β. Οι δυο αλυσίδες από τις οποίες αποτελείται ένα μόριο δίκλωνου DNA συγκρατούνται μεταξύ τους μέσω δεσμών υδρογόνου που αναπτύσσονται μόνο μεταξύ συγκεκριμένων αζωτούχων βάσεων των απέναντι νουκλεοτιδίων των δύο αλυσίδων. Οι αδενίνες (A) συνδέονται μόνο με τις θυμίνες (T) μέσω δύο δεσμών υδρογόνου, ενώ οι γουανίνες (G) συνδέονται μόνο με τις κυτοσίνες (C) μέσω τριών δεσμών υδρογόνου. Η συμπληρωματικότητα των αζωτούχων βάσεων είναι μια ιδιότητα που καθιστά το DNA ως το καταλληλότερο μόριο για τη διατήρηση και τη μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας. Η αλληλουχία της μιας αλυσίδας καθορίζει και την αλληλουχία της άλλης, γεγονός που έχει τεράστια σημασία για τον αυτοδιπλασιασμό του DNA. Κάθε αλυσίδα DNA μπορεί να χρησιμεύει ως καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας, ώστε τελικά να σχηματίζονται δύο δίκλωνα μόρια DNA πανομοιότυπα με το μητρικό μόριο (ημισυντηρητικός μηχανισμός αντιγραφής του DNA). (Η ιδιότητα αυτή παίζει επίσης ρόλο και στη μεταγραφή των γονιδίων του DNA, ώστε να εξασφαλίζεται η παραγωγή μορίων RNA που αποτελούν ακριβή αντίγραφα των κωδικών κλώνων των γονιδίων που περιέχουν την γενετική πληροφορία).

32. Το 1953, οι Watson και Crick παρουσίασαν το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA βασισμένο στις παρατηρήσεις της Ρόζαλιντ Φράνκλιν, σύμφωνα με το οποίο το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες.

α. Να αναφέρετε ποιος είναι ο προσανατολισμός της κάθε πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας (μονάδες 4) και να περιγράψετε πως τοποθετούνται οι δύο αυτές αλυσίδες η μία σε σχέση με την άλλη στο δίκλωνο μόριο (δευτεροταγής δομή) (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε με πόσα νουκλεοτίδια μπορεί να συνδεθεί ένα τυχαίο νουκλεοτίδιο στο δίκλωνο μόριο του DNA (μονάδες 5) και να ονομάσετε τα είδη των δεσμών που σχηματίζει με αυτά (μονάδες 2).

α. Ανεξάρτητα από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα - λόγω του 3'-5' φωσφοδιεστερικού δεσμού με τον οποίο συνδέονται τα νουκλεοτίδια - το πρώτο της νουκλεοτίδιο έχει πάντα μία ελεύθερη φωσφορική ομάδα συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του και το τελευταίο νουκλεοτίδιο της έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του.

Για το λόγο αυτό, αναφέρεται ότι ο προσανατολισμός της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι μόνο 5' → 3'. Στο δίκλωνο DNA, οι δύο αλυσίδες τοποθετούνται αντιπαράλληλα. Η αντιπαράλληλη αναφέρεται στη σχετική τοποθέτηση των δύο αλυσίδων για την ολοκλήρωση της δευτεροταγούς δομής του μορίου (με την τοποθέτηση των υδρόφοβων αζωτούχων βάσεων στο εσωτερικό του μορίου).

β. Ένα τυχαίο ενδιάμεσο νουκλεοτίδιο μιας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας στο δίκλωνο μόριο του DNA μπορεί να συνδεθεί με δύο νουκλεοτίδια στην ίδια αλυσίδα (εκατέρωθεν) με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό και με ένα απέναντι του (που ανήκει σε μια αντιπαράλληλη πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα) με δεσμούς υδρογόνου, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων (συνολικά με 3 νουκλεοτίδια). Ένα ακραίο νουκλεοτίδιο σε μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα συνδέεται με δύο νουκλεοτίδια. Με 3'- 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό με το διπλανό του στην ίδια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα και με δεσμούς υδρογόνου με το νουκλεοτίδιο της απέναντι αλυσίδας, σύμφωνα με αυτά που αναφέρθηκαν παραπάνω.

34. Κατά την προσπάθεια των επιστημόνων του 20ου αιώνα να βρουν το χημικό μακρομόριο του κυττάρου που αποτελεί το γενετικό υλικό έγιναν τα ιστορικά πειράματα των Griffith (1928), Avery, MacLeod και McCarty (1944) και τέλος το 1952 τα κλασικά πειράματα των Hershey και Chase.

α. Να χαρακτηρίσετε ως *in vivo* ή *in vitro* τα πειράματα του Griffith και τα πειράματα των Hershey και Chase (μονάδες 2), αναλύοντας τους βιολογικούς όρους *in vivo* και *in vitro* (μονάδες 4).

β. Να συνοψίσετε το συμπέρασμα που εξήχθη από το αρχικό πείραμα του Griffith (μονάδες 3) και να εξηγήσετε σε ποια συμπεράσματα οδήγησαν τα άλλα δύο πειράματα που ακολούθησαν μετά από αυτό (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Ο Griffith χρησιμοποίησε αδρά και λεία βακτήρια και με αυτά μόλυνε ποντικούς *in vivo*. Οι Hershey και Chase ιχνηθέτησαν φάγους με ραδιενεργό ³⁵S και στη συνέχεια μόλυναν με αυτούς βακτήρια *in vivo*. Η έκφραση *in vivo* χρησιμοποιείται για την περιγραφή μιας βιολογικής διαδικασίας όταν αυτή πραγματοποιείται σε ένα ζωντανό οργανισμό. Η έκφραση *in vitro* χρησιμοποιείται για την περιγραφή μιας βιολογικής διαδικασίας όταν αυτή πραγματοποιείται στο δοκιμαστικό σωλήνα (χωρίς την παρουσία ζωντανών κυττάρων).

β. Ο Griffith συμπέρανε ότι μερικά αδρά βακτήρια "μετασηματίστηκαν" σε λεία παθογόνα ύστερα από αλληλεπίδραση με τα νεκρά λεία βακτήρια, αλλά δεν μπόρεσε να δώσει ικανοποιητική απάντηση για το πώς γίνεται αυτό. Η απάντηση δόθηκε όταν οι Avery, MacLeod και McCarty διαχώρισαν τα συστατικά των νεκρών λείων βακτηρίων και έλεγξαν ποιο από αυτά είχε την ικανότητα μετασηματισμού. Διαπίστωσαν λοιπόν ότι το συστατικό που προκαλούσε το μετασηματισμό των αδρών βακτηρίων σε λεία ήταν το DNA. Η οριστική επιβεβαίωση ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό ήλθε με τα πειράματα των Hershey και Chase, όπου ιχνηθετήθηκαν βακτηριοφάγοι με ραδιενεργό ³⁵S, που ενσωματώνεται μόνο στις πρωτεΐνες, και με ραδιενεργό ³²P, που ενσωματώνεται στο DNA. Στη συνέχεια με ραδιενεργούς φάγους μολύνθηκαν βακτήρια και προέκυψε ότι μόνο το DNA των φάγων εισέρχεται στα βακτήρια και είναι ικανό να "δώσει τις απαραίτητες εντολές", για να πολλαπλασιαστούν και να παραχθούν οι νέοι φάγοι.

35. Από τότε που ανακαλύφθηκε το μιτοχονδριακό DNA στον άνθρωπο, ολοένα και περισσότερα ερευνητικά προγράμματα αναλαμβάνουν την αλληλούχισή του προκειμένου να ταυτοποιήσουν γονίδια, που εμπλέκονται σε μηχανισμούς γήρανσης αλλά και σε εκφυλιστικές ασθένειες του ανθρώπου, όπως η μυϊκή καχεξία. Παράλληλα στον κλάδο της Βιολογίας Φυτών παρόμοιες μελέτες θα μπορούσαν να αφορούν στον τρόπο κληρονομής των γονιδίων που βρίσκονται στους χλωροπλάστες των φυτικών κυττάρων.

α. Να αναλύσετε τα κοινά σημεία που έχει το DNA των μιτοχονδρίων με αυτό των χλωροπλάστων (μονάδες 4) και να αναφέρετε μία διαφορά ανάμεσα στο DNA των χλωροπλάστων και

των μιτοχονδρίων (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονομησης των μιτοχονδριακών γονιδίων (μονάδες 4) και να αναφέρετε αν ισχύουν οι νόμοι του Μέντελ για τα γονίδια αυτά (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες έχουν DNA, το οποίο είναι ένα κυκλικό και δίκλωνο μόριο (με εξαίρεση το μιτοχονδριακό ορισμένων κατώτερων πρωτοζώων που είναι γραμμικό). Το γενετικό υλικό των μιτοχονδρίων και των χλωροπλαστών περιέχει πληροφορίες σχετικές με τη λειτουργία τους, δηλαδή σχετικά με την οξειδωτική φωσφορυλίωση και τη φωτοσύνθεση αντίστοιχα, και κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών. (Οι περισσότερες όμως πρωτεΐνες, που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία των μιτοχονδρίων και των χλωροπλαστών, κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα. Το γεγονός αυτό δείχνει ότι τα οργανίδια αυτά δεν είναι ανεξάρτητα από τον πυρήνα του κυττάρου και για το λόγο αυτό χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα). Το DNA των χλωροπλαστών είναι, όπως και αυτό των μιτοχονδρίων, κυκλικό μόριο, αλλά έχει μεγαλύτερο μέγεθος από το μιτοχονδριακό DNA (εναλλακτικά: περιέχει, όπως προαναφέρθηκε διαφορετικά γονίδια).

β. Κάθε μιτοχόνδριο περιέχει δύο έως δέκα αντίγραφα του κυκλικού μορίου DNA. Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο. Επομένως, η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική. Συνεπώς, οι νόμοι του Μέντελ δεν ισχύουν στην περίπτωση των μιτοχονδριακών γονιδίων.

39. Το γονίδιο και το γονιδίωμα είναι δύο όροι που συχνά συγχέονται. Μάλιστα, διαχρονικά οι ορισμοί ενσωματώνουν τις νέες ανακαλύψεις και τάσεις της επιστήμης της Βιολογίας. Παράλληλα, η έκφραση των γονιδίων των κυττάρων είναι άρρηκτα συνδεδεμένη με τη διαφοροποιημένη δομή και λειτουργία των κυττάρων ενός πολυκύτταρου οργανισμού.

α. Με βάση τις γνώσεις σας από το σχολικό εγχειρίδιο να δώσετε τους ορισμούς για τις έννοιες:

i. Γονιδίωμα, ii. Γονίδιο (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο σχετίζεται η έκφραση των γονιδίων με τη διαφορετική λειτουργία και δομή των κυττάρων στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Γονιδίωμα είναι το συνολικό γενετικό υλικό του κυττάρου ενός οργανισμού (συνήθως αναφερόμαστε στο πυρηνικό DNA ενός ευκαρυωτικού οργανισμού ή στο κύριο DNA ενός προκαρυωτικού). Γονίδιο είναι το τμήμα του DNA (ή του RNA για έναν RNA ιό), με συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων, που φέρει την πληροφορία για τη σύνθεση ενός μορίου RNA ή μιας πεπτιδικής αλυσίδας.

β. Στα αρχικά στάδια της εμβρυογένεσης τα κύτταρα εξειδικεύονται, για να εκτελέσουν επιμέρους λειτουργίες και η διαδικασία αυτή ονομάζεται κυτταρική διαφοροποίηση. Τα κύτταρα ενός πολύπλοκου πολυκύτταρου οργανισμού, όπως τα νευρικά, τα μυϊκά, τα ηπατικά, διαφέρουν στη μορφή και στη λειτουργία τους, αλλά έχουν όλα το ίδιο γενετικό υλικό, άρα και τα ίδια γονίδια. Η διαφορά οφείλεται στο γεγονός ότι έχουν αναπτύξει μηχανισμούς που τους επιτρέπουν να εκφράζουν τη γενετική τους πληροφορία επιλεκτικά και να ακολουθούν μόνο τις οδηγίες που χρειάζονται κάθε χρονική στιγμή. Κάθε κυτταρικός τύπος έχει εξειδικευμένη λειτουργία και πρέπει να υπάρχει πλήρης συντονισμός των λειτουργιών όλων των κυττάρων. Γι' αυτό, η τελειοποίηση των συστημάτων ελέγχου είναι αναγκαία και λόγω της μεγαλύτερης πολυπλοκότητας των ευκαρυωτικών κυττάρων, αλλά και επειδή πρέπει να ελεγχθεί προσεκτικά η ανάπτυξη των πολυκύτταρων οργανισμών.

41. Το 1958, ο Crick διατύπωσε το κεντρικό δόγμα της μοριακής βιολογίας: η ροή της πληροφορίας περιλαμβάνει τη μεταφορά της από το DNA στο RNA και τέλος στην πρωτεΐνη. Όμως, το ερώτημα παρέμενε: πώς το αλφάβητο των τεσσάρων γραμμάτων - των νουκλεοτιδίων του DNA (A, C, T, G) ή το αντίστοιχο του RNA (A, C, U, G) - κωδικοποιούσε το αλφάβητο είκοσι γραμμάτων - των αμινοξέων, που απαρτίζουν τις πρωτεΐνες; Ο γενετικός κώδικας αποτελεί μια από τις σημαντικότερες ανακαλύψεις της Βιολογίας. Κατέδειξε την πρωτεϊνοσύνθεση ως τη διαδικασία “μετάφρασης” από τη γλώσσα των νουκλεοτιδίων στη γλώσσα των αμινοξέων. Σύμφωνα με τον γενετικό κώδικα ισχύει το εξής: «Για όλους σχεδόν τους ζωντανούς οργανισμούς το αμινοξύ γλυκίνη κωδικοποιείται από τα κωδικόνια 5'-GGU- 3', 5'-GGC-3', 5'-GGA-3', 5'-GGG-3'».

α. Να εξηγήσετε, ποιές ιδιότητες του γενετικού κώδικα πιστεύετε ότι αποτυπώνονται στην παραπάνω πρόταση (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε ποια ιδιότητα του γενετικού κώδικα από τις παραπάνω δεν ισχύει για το αμινοξύ Μεθειονίνη (μοναδες 4). Να ονομάσετε άλλο ένα αμινοξύ για το οποίο δεν ισχύει η ίδια ιδιότητα (μοναδες 2).

Μονάδες 12

α. Τρία νουκλεοτίδια κωδικοποιούν για ένα αμινοξύ. Αυτό σημαίνει ότι ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή τριαδικός. Επιπλέον, το γεγονός ότι ο γενετικός κώδικας ισχύει για όλους σχεδόν τους οργανισμούς σημαίνει ότι είναι σχεδόν καθολικός. Τέλος, το γεγονός ότι το αμινοξύ γλυκίνη κωδικοποιείται από περισσότερα του ενός και για την ακρίβεια

(4) κωδικόνια (συνώνυμα) σημαίνει ότι ο γενετικός κώδικας είναι εκφυλισμένος.

β. Για το αμινοξύ μεθειονίνη δεν υπάρχουν συνώνυμα κωδικόνια, επομένως δεν ισχύει ο εκφυλισμός του γενετικού κώδικα. Το ίδιο ισχύει και για το αμινοξύ τρυπτοφάνη.

46. Είναι πλέον γνωστό ότι το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών, ενώ κάποιοι ιοί έχουν ως γενετικό υλικό RNA (RNA-ιοί). Όμως το γενετικό υλικό των οργανισμών δεν περιλαμβάνει μόνο το κύριο γενετικό τους υλικό, δηλαδή το γενετικό υλικό του πυρήνα για τα ευκαρυωτικά κύτταρα ή το κύριο γενετικό υλικό για τα βακτήρια, παρά μπορεί να περιλαμβάνει και επιπρόσθετα μόρια.

α. Να αναφέρετε συνοπτικά τις βασικές λειτουργίες του γενετικού υλικού (μονάδες 6).

β. Να γράψετε τα οργανίδια ενός σπερματοζωαρίου στα οποία συναντάμε γενετικό υλικό (μονάδες 4). Από τα παραπάνω ζητούμενα οργανίδια να αναφέρετε αυτό που θα μπορούσε να χαρακτηριστεί ως ημιαυτόνομο (μονάδα 1), εξηγώντας παράλληλα το είδος των γενετικών πληροφοριών που περιέχει (μονάδες 2).

Μονάδες 13

α. Συνοπτικά οι λειτουργίες του γενετικού υλικού είναι:

- Η αποθήκευση της γενετικής πληροφορίας. Στο DNA (ή στο RNA των RNA ιών) περιέχονται οι πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού και οι οποίες οργανώνονται σε λειτουργικές μονάδες, τα γονίδια.
- Η διατήρηση και η μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας από κύτταρο σε κύτταρο και από οργανισμό σε οργανισμό, που εξασφαλίζονται με τον αυτοδιπλασιασμό του DNA.
- Η έκφραση των γενετικών πληροφοριών, που επιτυγχάνεται με τον έλεγχο της σύνθεσης των πρωτεϊνών.

β. Στα σπερματοζωάρια το γενετικό υλικό κατανέμεται στον πυρήνα αλλά και στα μιτοχόνδρια που περιέχουν. Τα μιτοχόνδρια χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα οργανίδια και στο γενετικό τους υλικό περιέχουν πληροφορίες για τη σύνθεση πρωτεϊνών που συμμετέχουν στη διαδικα-

65. Το 1956, οι Tjio και Levan προσδιόρισαν για πρώτη φορά τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου σε 46 χρησιμοποιώντας κύτταρα από πνεύμονες, μια ανακάλυψη που έθεσε τη βάση για την ανάπτυξη της κλινικής κυτταρογενετικής. Τρία χρόνια αργότερα, το 1959, ανακαλύφθηκαν οι πρώτοι ανώμαλοι καρυότυποι από τον Lejeune. Σήμερα, ο καρυότυπος αποτελεί ένα σημαντικό εργαλείο διάγνωσης, ιδιαίτερα στον τομέα του προγεννητικού ελέγχου.

α. Να τοποθετήσετε στη σωστή σειρά τα παρακάτω στάδια κατασκευής ενός καρυότυπου (μονάδες 6):

I. επώαση κυττάρων σε υποτονικό διάλυμα.

II. ταξινόμηση χρωμοσωμάτων σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος.

III. χρήση ουσιών που σταματούν τη κυτταρική διαίρεση στη μετάφαση.

IV. in vitro επαγωγή της διαίρεσης των κυττάρων με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση.

V. χρωματισμός των χρωμοσωμάτων με ειδικές χρωστικές ουσίες και παρατήρησή τους στο μικροσκόπιο.

VI. άπλωμα των χρωμοσωμάτων σε αντικειμενοφόρο πλάκα.

β. Να επιλέξετε σε ποιες από τις παρακάτω γενετικές ασθένειες πραγματοποιείται η διάγνωσή τους με ανάλυση καρυότυπου κατά τον προγεννητικό έλεγχο: δρεπανοκυτταρική αναιμία, σύνδρομο Down, σύνδρομο cri-du-chat, σύνδρομο Turner, β-θαλασσαιμία και αλφισμός (μονάδες 3) και να αιτιολογήσετε την επιλογή σας (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Η σωστή σειρά των σταδίων για την κατασκευή ενός καρυότυπου είναι:

IV-III-I-VI-V-II

β. Κατά τον προγεννητικό έλεγχο, η ανάλυση καρυότυπου χρησιμοποιείται για τη διαπίστωση ασθενειών που οφείλονται σε αριθμητικές ή δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Τέτοιες ασθένειες είναι το σύνδρομο Down (τα άτομα φέρουν ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21), το σύνδρομο cri-du-chat (έλλειψη τμήματος χρωμοσώματος 5, αρκετά μεγάλης έκτασης ώστε να διαγνωσθεί με καρυότυπο) και το σύνδρομο Turner (έλλειψη ενός φυλετικού χρωμοσώματος). (Αντίθετα, η δρεπανοκυτταρική αναιμία που οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης, η β-θαλασσαιμία που οφείλεται σε διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων και αλφισμός που οφείλεται στην έλλειψη ενός ενζύμου δεν μπορούν να διαγνωστούν με ανάλυση καρυότυπου.)

69. Παρά τη γενικευμένη παρουσία του DNA στους σημερινούς οργανισμούς, εξελικτικά δεν φαίνεται να αποτέλεσε το πρώτο μόριο αποθήκευσης πληροφοριών. Σύμφωνα με την υπόθεση εξέλιξης της ζωής με βάση το RNA, το RNA θεωρείται ότι ήταν το πρώτο γενετικό υλικό, που εμφάνιζε ταυτόχρονα και καταλυτική δράση. Σήμερα, το RNA δεν είναι απλώς ένα ενδιάμεσο μόριο ανάμεσα στο DNA και τις πρωτεΐνες, αλλά ένα δυναμικό και λειτουργικά αυτόνομο πολυμερές που ρυθμίζει ένα εύρος κυτταρικών λειτουργιών.

α. Να ονομάσετε τα είδη RNA που γνωρίζετε ότι παράγονται με τη διαδικασία της μεταγραφής (μονάδες 4) και να γράψετε σε ποιο/α είδος/η κυττάρου/ων εντοπίζονται φυσιολογικά το καθένα (μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε, με βάση τα σημερινά δεδομένα, σε ποιες περιπτώσεις λειτουργεί το RNA ως γενετικό υλικό (μονάδες 2) και να εξηγήσετε πώς το RNA μπορεί να μετατραπεί σε DNA (μονάδες 4).

α. Τα είδη RNA που παράγονται με τη μεταγραφή είναι: το αγγελιαφόρο RNA (mRNA), το μεταφορικό RNA (tRNA), το ριβοσωμικό RNA (rRNA) και το μικρό πυρηνικό RNA (snRNA). Τα τρία πρώτα είδη υπάρχουν και στους προκαρυωτικούς και στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, αλλά το τέταρτο υπάρχει μόνο στους ευκαρυωτικούς.

β. Το RNA λειτουργεί ως γενετικό υλικό σε μερικούς ιούς (π.χ. HIV). Σε κάποιους από αυτούς τους RNA ιούς υπάρχει ένα ένζυμο, η αντίστροφη μεταγραφάση, που χρησιμοποιεί το RNA ως καλούπι για τη σύνθεση DNA. Συνεπώς, το RNA μπορεί να μετατραπεί σε DNA μέσω της αντίστροφης μεταγραφής με τη συμμετοχή του ενζύμου αντίστροφη μεταγραφάση.

101. Τα μιτοχόνδρια των ευκαρυωτικών κυττάρων συχνά αποκαλούνται ημιαυτόνομα οργανίδια καθώς περιέχουν το δικό τους γενετικό υλικό. Στο DNA των μιτοχονδρίων μάλιστα εντοπίζονται συνήθως γονίδια που αφορούν διαδικασίες όπως η κυτταρική αναπνοή, που σχετίζονται με τα οργανίδια αυτά.

α. Να εξηγήσετε αν οι πρωτεΐνες που σχετίζονται με τη λειτουργία των μιτοχονδρίων προκύπτουν ανεξάρτητα από την έκφραση του DNA, που βρίσκεται στον πυρήνα του κυττάρου (μονάδες 4) και να περιγράψετε πως κληρονομούνται τα μιτοχονδριακά γονίδια του ανθρώπου στους απογόνους του (μονάδες 2).

β. Ανάλυση DNA σε ένα σωματικό κύτταρο της Dolly, το πρώτο γνωστό σε όλους πρόβατο - κλώνος, κατέδειξε ότι περιέχει DNA από διαφορετικά πρόβατα. Να υποδείξετε σε πόσα διαφορετικά πρόβατα αντιστοιχούν τα μόρια DNA που εντοπίστηκαν στην ανάλυση (μονάδες 2). Να εξηγήσετε αν η ίδια ανάλυση DNA σε ένα τυχαίο πρόβατο - προϊόν φυσιολογικής διασταύρωσης μεταξύ προβάτων - και όχι προϊόν κλωνοποίησης θα δείξει τα ίδια ή διαφορετικά αποτελέσματα (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Το DNA των μιτοχονδρίων κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών σχετικών συνήθως με τη λειτουργία τους. Οι περισσότερες όμως πρωτεΐνες, που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία των μιτοχονδρίων, κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα. Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών, επομένως και του ανθρώπου, περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο. Επομένως, η κληρονομήση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική.

β. Η Dolly προέκυψε από μεταφορά του πυρήνα ενός σωματικού κυττάρου (πρόβατο 1) στο απύρηνω ωάριο από ένα άλλο πρόβατο (πρόβατο 2). Επομένως στα κύτταρα της Dolly με την ανάλυση DNA εντοπίζονται το πυρηνικό DNA του προβάτου 1 και το μιτοχονδριακό DNA του προβάτου 2. Άρα εντοπίζεται DNA από δύο διαφορετικά πρόβατα. Ένα πρόβατο που προκύπτει από την φυσιολογική διασταύρωση ενός θηλυκού με ένα αρσενικό πρόβατο θα φέρει και πάλι DNA από δύο διαφορετικά πρόβατα με την εξής όμως διαφορά: το μεν μιτοχονδριακό DNA θα ανήκει και πάλι στο θηλυκό άτομο, αφού αυτό παράγει τα ωάρια, το δε πυρηνικό DNA θα ανήκει εξ ημισείας στο αρσενικό και στο θηλυκό πρόβατο.