

## ΘΕΜΑ 2

1. Τα κύτταρα, ανάλογα με τις ανάγκες τους σε χημική ενέργεια, διαθέτουν και τον ανάλογο αριθμό μιτοχονδρίων, τα οποία περιέχουν το δικό τους γενετικό υλικό.

α. Να περιγράψετε τη δομή των μιτοχονδρίων (μονάδες 3) και να αναφέρετε τα είδη των κυττάρων (προκαρυωτικά ή ευκαρυωτικά, ζωικά ή φυτικά) στα οποία εντοπίζονται μιτοχόνδρια (μονάδες 3).

β. Το DNA των μιτοχονδρίων χαρακτηρίζεται από πολλούς ως «το DNA της Εύας». Να εξηγήσετε ποια ιδιότητα του μιτοχονδριακού DNA πιστεύετε ότι οδηγεί σε αυτό τον χαρακτηρισμό (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Το σχήμα των μιτοχονδρίων ποικίλλει (επίμηκες, σφαιρικό ή ωσειδές), και τα μιτοχόνδρια περιβάλλονται από διπλή στοιχειώδη μεμβράνη. Η εξωτερική μεμβράνη είναι λεία, ενώ η εσωτερική παρουσιάζει αναδιπλώσεις προς το εσωτερικό του μιτοχονδρίου. Στις αναδιπλώσεις αυτές εντοπίζονται διάφορα ένζυμα. Ο χώρος μέσα από την εσωτερική μεμβράνη καλύπτεται από μια παχύρρευστη μάζα, τη μήτρα του μιτοχονδρίου στην οποία υπάρχουν DNA, ένζυμα και ριβοσώματα. Τα μιτοχόνδρια υπάρχουν σε όλα τα ευκαρυωτικά κύτταρα. Τόσο στα ζωικά, όσο και στα φυτικά. Τα προκαρυωτικά κύτταρα δεν διαθέτουν μιτοχόνδρια.

β. Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο. Επομένως, η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική, γι αυτό χαρακτηρίζεται ως «DNA της Εύας».

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 ισωτόπων, φθοριζουσών ουσιών, κτλ. Οι Hershey και Chase ιχνηθέτησαν τους φάγους με ραδιενεργό  $^{35}\text{S}$ , που ενσωματώνεται στις πρωτεΐνες αλλά όχι στο DNA, και με ραδιενεργό  $^{32}\text{P}$ , 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 κυκλι-

κό), 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.

---

**3.** Ορισμένα βακτήρια, όπως το βακτήριο *Escherichia coli*, χρησιμοποιήθηκαν σε πολλές μελέτες και βοήθησαν με πολλούς τρόπους στην ανάπτυξη της Μοριακής Βιολογίας.

α. Να αναφέρετε τα είδη του γενετικού υλικού των βακτηρίων (μονάδες 2), να εξηγήσετε την τοπολογία τους (μονάδες 2) και να περιγράψετε τη συσπείρωσή τους (μονάδες 2).

β. Το βακτήριο *Escherichia coli*, εκτός των άλλων ερευνών, χρησιμοποιήθηκε από τους Jacob και Monod στις αρχικές μελέτες της ρύθμισης της έκφρασης των γονιδίων στα βακτήρια. Να ορίσετε τι ονομάστηκε από τους Jacob και Monod οπερόνιο της λακτόζης (μονάδες 2) και να αναφέρετε ποιες αλληλουχίες ρυθμίζουν την έκφραση του οπερονίου της λακτόζης (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Το γενετικό υλικό των βακτηρίων είναι ένα δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA μήκους περίπου 1 mm. Σε πολλά βακτήρια, εκτός από το κύριο κυκλικό μόριο DNA, υπάρχουν και τα πλασμίδια. Και τα δύο είδη μορίων εντοπίζονται στο κυτταρόπλασμα των βακτηρίων, καθώς τα βακτήρια, ως προκαρυωτικά κύτταρα δεν διαθέτουν πυρήνα. Το κυκλικό μόριο DNA που αποτελεί το κυρίως γενετικό τους υλικό αναδιπλώνεται και πακετάρεται με τη βοήθεια πρωτεϊνών με αποτέλεσμα να έχει τελικό μήκος στο κύτταρο 1 μm. (Από άποψη συσπείρωσης τα πλασμίδια δεν συσπειρώνονται είναι “γυμνά” πρωτεϊνών μόρια DNA)

β. Οπερόνιο της λακτόζης ονομάστηκε από τους Jacob και Monod η μονάδα των τριών διαδοχικών δομικών γονιδίων που κωδικοποιούν τα 3 απαραίτητα ένζυμα για τη διάσπαση της λακτόζης από το βακτήριο *Escherichia coli* και τα οποία υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους. Στο οπερόνιο της λακτόζης περιλαμβάνονται εκτός από αυτά τα γονίδια των ενζύμων, που ονομάζονται δομικά, και αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια είναι ο υποκινητής και ο χειριστής. Επίσης η ρύθμιση του οπερονίου υπόκειται στον έλεγχο ενός ρυθμιστικού γονιδίου.

---

**4.** Μια από τις επιδιώξεις των Φυσικών Επιστημών αποτέλεσε η περιγραφή και εξήγηση της δομής και των ιδιοτήτων της ύλης, ξεκινώντας από τα μικρότερα δομικά συστατικά της. Η επιδίωξη αυτή, για την ύλη γενικά, πραγματοποιήθηκε με την ανάπτυξη της ατομικής θεωρίας, ενώ η περιγραφή της δομής και των ιδιοτήτων της έμβιας ύλης με την κυτταρική θεωρία.

α. Να αναφέρετε τι υποστηρίζει η κυτταρική θεωρία στη σύγχρονη εκδοχή της (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε το κριτήριο με βάση το οποίο τα κύτταρα διακρίνονται σε προκαρυωτικά και ευκαρυωτικά (μονάδες 4), να αναφέρετε ποιο από τα δύο είδη κυττάρων θεωρείται ότι προϋπήρξε εξελικτικά (μονάδα 1) και να γράψετε ένα παράδειγμα οργανισμών που χαρακτηρίζονται ως προκαρυωτικοί σήμερα (μονάδες 2).

Μονάδες 13

α. Η κυτταρική θεωρία στη σύγχρονη εκδοχή της υποστηρίζει ότι:

- Όλοι οι οργανισμοί αποτελούνται από κύτταρα και από κυτταρικά παράγωγα.
- Όλα τα κύτταρα δομούνται από τις ίδιες χημικές ενώσεις και εκδηλώνουν παρόμοιες μεταβολικές διεργασίες.
- Η λειτουργία των οργανισμών είναι το αποτέλεσμα της συλλογικής δράσης και αλληλεπίδρασης των κυττάρων που τους αποτελούν.
- Κάθε κύτταρο προέρχεται από τη διαίρεση προϋπάρχοντος κυττάρου.

β. Τα κύτταρα διακρίνονται σε προκαρυωτικά και σε ευκαρυωτικά με κριτήριο την πολυπλοκότητα της κατασκευής τους και κυρίως την ύπαρξη ή όχι μεμβράνης που περιβάλλει το γενετικό τους υλικό. Τα προκαρυωτικά κύτταρα θεωρείται ότι κατά την εξελικτική διαδικασία προϋπήρξαν των ευκαρυωτικών.

Στα προκαρυωτικά κύτταρα ανήκουν τα βακτήρια (εναλλακτικά τα κυανοβακτήρια).

---

**5.** Στο ανθρώπινο σώμα υπολογίζεται ότι υπάρχουν περισσότερες από 30.000 διαφορετικές πρωτεΐνες με συγκεκριμένο βιολογικό ρόλο, ο οποίος καθορίζεται από τη τελική διαμόρφωση της κάθε πρωτεΐνης στο χώρο.

α. Να τοποθετήσετε στη σωστή σειρά τα παρακάτω στάδια αναδίπλωσης ενός πρωτεϊνικού μορίου (μονάδες 4) και να ονομάσετε το επίπεδο οργάνωσης στο οποίο αντιστοιχούν (μονάδες 2):

I. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα αναδιπλώνεται και αποκτά είτε ελικοειδή είτε πτυχωτή μορφή.

II. Τα αμινοξέα συνδέονται μεταξύ τους και φτιάχνουν μια πολυπεπτιδική αλυσίδα.

III. Οι επιμέρους πολυπεπτιδικές αλυσίδες συνδυάζονται μεταξύ τους.

IV. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα αναδιπλώνεται στο χώρο.

β. Να αναφέρετε ένα παράδειγμα πρωτεΐνης που εντοπίζεται στο ανθρώπινο σώμα (μονάδες 2), καθώς και το τελικό στάδιο διαμόρφωσής της (μονάδες 2). Να ονομάσετε δύο παράγοντες που μπορούν να προκαλέσουν καταστροφή της τελικής διαμόρφωσης μιας πρωτεΐνης (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Η σωστή σειρά αναδίπλωσης ενός πρωτεϊνικού μορίου είναι:

II. Τα αμινοξέα συνδέονται μεταξύ τους και φτιάχνουν μια πολυπεπτιδική αλυσίδα (πρωτοταγής δομή).

I. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα αναδιπλώνεται και αποκτά είτε ελικοειδή είτε πτυχωτή μορφή (δευτεροταγής δομή).

IV. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα αναδιπλώνεται στο χώρο (τριτοταγής δομή).

III. Οι επιμέρους πολυπεπτιδικές αλυσίδες συνδυάζονται μεταξύ τους (τεταρτοταγής δομή).

Το αντίστοιχο επίπεδο οργάνωσης αναφέρεται μετά από κάθε πρόταση.

β. Μια ανθρώπινη πρωτεΐνη είναι η αιμοσφαιρίνη και το τελικό στάδιο διαμόρφωσής της είναι η τεταρτοταγής δομή, επειδή αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες (εναλλακτικά: τα αντισώματα που έχουν τεταρτοταγή δομή, τα μονομερή ινσουλίνης που παρουσιάζουν τριτοταγή δομή). Οι παράγοντες που προκαλούν καταστροφή της τελικής διαμόρφωσης μιας πρωτεΐνης είναι: οι ακραίες τιμές θερμοκρασίας και pH.

---

**6.** Αν παρατηρήσουμε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο στο οπτικό μικροσκόπιο δεν θα δούμε τίποτα περισσότερο από μια οριοθετημένη μάζα, μέσα στην οποία συνήθως διακρίνεται ο πυρήνας. Όμως, σήμερα, γνωρίζουμε ότι τα κύτταρα έχουν αρκετά πολύπλοκη εσωτερική οργάνωση.

α. Να αναφέρετε ποιες δομές συναντώνται στο κυτταρόπλασμα (μονάδες 4) και ποιες δομές και χημικά συστατικά στο πυρηνόπλασμα ενός ευκαρυωτικού κυττάρου (μονάδες 3).

β. Να ονομάσετε τη σφαιρική δομή με πυκνή υφή που γίνεται εύκολα διακριτή στο εσωτερικό ενός πυρήνα (μονάδες 2) και να αναφέρετε το ρόλο (μονάδες 2), καθώς και τα συστατικά από τα οποία αποτελείται (μονάδες 2).

Μονάδες 13

α. Στο κυτταρόπλασμα ενός ευκαρυωτικού κυττάρου εντοπίζεται ένα πλήθος διαφορετικών δομών ή οργανιδίων, συμπεριλαμβανομένης της οριοθετημένης περιοχής του πυρήνα. Άλλες έχουν τη μορφή μεμβρανωδών δικτύων, όπως το ενδοπλασματικό δίκτυο (και το σύστημα Golgi), άλλες αφορούν σε μεμβρανώδη οργανίδια, όπως τα μιτοχόνδρια, άλλες αντιστοιχούν σε μη μεμβρανώδεις σχηματισμούς, όπως τα ριβοσώματα ή τα κεντροσωμάτια του ζωικού κυττάρου. (Το εσωτερικό του κυτταροπλάσματος διατρέχεται, επίσης, από ένα σημαντικότατο δίκτυο πρωτεϊνικών ινιδίων του κυτταρικού σκελετού).

Στο πυρηνόπλασμα περιέχονται το σύνολο σχεδόν του DNA του ευκαρυωτικού κυττάρου (με τη μορφή ινιδίων χρωματίνης), ένας ή περισσότεροι πυρηνίσκοι, RNA και διάφορες χημικές ενώσεις (νουκλεοτίδια, ένζυμα, πρωτεΐνες κ.α.).

β. Ο πυρηνίσκος είναι μια δομή που διακρίνεται εύκολα στο μικροσκόπιο από το σφαιρικό σχήμα και τη πυκνή υφή της. Στον πυρηνίσκο συντίθεται το rRNA (συστατικό των ριβοσωμάτων). Αποτελείται κυρίως από RNA και DNA και δεν περιβάλλεται από στοιχειώδη μεμβράνη.

**7.** Ένα ευκαρυωτικό κύτταρο εμφανίζει πολύπλοκη εσωτερική οργάνωση. Στο εσωτερικό του πρωτοπλάσματος, όπως είχε αρχικά ονομαστεί το κυτταρόπλασμα από τους πρωτοπόρους της βιολογικής έρευνας του 19ου αιώνα, υπάρχει ένα πλήθος διαφορετικών δομών, όπως είναι τα οργανίδια τα οποία είναι ικανά να επιτελούν συγκεκριμένες λειτουργίες.

α. Να αναφέρετε σε ποιο/ ποια από τα παρακάτω οργανίδια εντοπίζεται DNA και σε ποιο/ ποια εντοπίζονται ριβοσώματα: πυρήνας, χλωροπλάστες, αδρό ενδοπλασματικό δίκτυο, μιτοχόνδρια (μονάδες 6).

β. Να αναφέρετε τη λειτουργία που επιτελούν οι χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια μέσα σε ένα κύτταρο (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Το DNA εντοπίζεται στον πυρήνα και στα μιτοχόνδρια κάθε ευκαρυωτικού κυττάρου και στην περίπτωση που το κύτταρο είναι (φωτοσυνθετικό) φυτικό, εντοπίζεται DNA, επιπλέον, και στους χλωροπλάστες του. Τα ριβοσώματα εντοπίζονται στο αδρό ενδοπλασματικό δίκτυο, στους χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια (επισήμανση: στον πυρήνα δεν εντοπίζονται ριβοσώματα πλήρως συναρμολογημένα, αλλά υπάρχουν ριβοσωμικές υπομονάδες οι οποίες φτιάχνονται στον πυρηνίσκο από rRNA, που μεταγράφεται από τα αντίστοιχα γονίδια, και πρωτεΐνες που εισέρχονται από το κυτταρόπλασμα μέσω των πυρηνικών πόρων).

β. Στους χλωροπλάστες γίνεται η φωτοσύνθεση, ενώ στα μιτοχόνδρια γίνεται μετατροπή της ενέργειας σε μορφή που να μπορεί να αξιοποιηθεί για τις διάφορες λειτουργίες του κυττάρου, όπως η οξειδωτική φωσφορυλίωση.

**8.** Ο όρος ένζυμο καθιερώθηκε από τον Φ. Κίνε το 1878 για να δηλώσει τις δραστικές ουσίες που βρίσκονται μέσα στα κύτταρα των ζυμών (μονοκύτταροι μύκητες). Σήμερα, έχει βρεθεί και μελετηθεί ένας μεγάλος αριθμός ενζύμων στους οργανισμούς.

α. Να βρείτε ποιο/ ποια από τα παρακάτω βιολογικά μόρια ανήκουν στη κατηγορία των ενζύμων, αιτιολογώντας την απάντησή σας και να αναφέρετε το υπόστρωμα στο οποίο δρουν τα ένζυμα αυτά: λιπάση, αιμοσφαιρίνη, άγαρ, καταλάση, λακτόζη (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε γιατί η δραστικότητα των ενζύμων επηρεάζεται από διάφορους παράγοντες, όπως είναι η θερμοκρασία και το pH (μονάδες 3) και να αναλύσετε το γιατί απαιτείται μικρή ποσότητα ενζύμου για τη διεξαγωγή μιας αντίδρασης στην οποία μετέχει πολλαπλάσια ποσότητα υποστρώματος (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Τα ένζυμα είναι πρωτεϊνικά μόρια, συνεπώς το άγαρ, που είναι πολυσακχαρίτης και η λακτόζη, που είναι δισακχαρίτης, δεν ανήκουν στα ένζυμα. Τα ένζυμα παίρνουν συνήθως το όνομά τους είτε με προσθήκη της κατάληξης -άση στο όνομα του υποστρώματος στο οποίο δρουν είτε από τον τύπο της αντίδρασης που καταλύουν. Στη κατηγορία των ενζύμων ανήκουν η λιπάση που καταλύει την αντίδραση διάσπασης λιπιδίων και η καταλάση που διασπά το υπεροξειδίο του υδρογόνου. Η αιμοσφαιρίνη, αν και είναι πρωτεΐνη, δεν αποτελεί ένζυμο γιατί δεν καταλύει κάποια αντίδραση (μεταφέρει οξυγόνο και διοξειδίο του άνθρακα στο αίμα).

β. Όπως αναφέρθηκε στο ερώτημα (α), τα ένζυμα είναι πρωτεϊνικά μόρια. Ως πρωτεΐνες έχουν τριτοταγή δομή, η οποία καθορίζει τη λειτουργία τους, δηλαδή την καταλυτική τους δράση. Όταν εκτεθούν σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας ή pH, τα ένζυμα υφίστανται μετουσίωση. Σπάζουν οι δεσμοί που έχουν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών ομάδων, καταστρέφεται η τρισδιάστατη δομή τους και έτσι, χάνουν τη δραστηριότητά τους.

Τα ένζυμα δεν συμμετέχουν στην αντίδραση που καταλύουν, με την έννοια ότι παραμένουν αναλλοίωτα και μετά το τέλος της αντίδρασης μπορούν να ξαναχρησιμοποιηθούν πολλές φορές, ώσπου να καταστραφούν. Για το λόγο αυτό, απαιτείται μικρή ποσότητα ενζύμου για τη διεξαγωγή μιας αντίδρασης.

---

**9.** Μια σημαντική διαφορά μεταξύ των έμβιων όντων και της άβιας ύλης είναι η ικανότητα των οργανισμών να αναπτύσσονται και να αναπαράγονται. Κομβικό ρόλο σε αυτή τους την ικανότητα παίζει η κυτταρική διαίρεση. Σήμερα, γνωρίζουμε ότι υπάρχουν διαφορετικά είδη κυτταρικής διαίρεσης που έχουν μελετηθεί διεξοδικά από τους επιστήμονες.

α. Να αναφέρετε το είδος της κυτταρικής διαίρεσης που πραγματοποιείται στις ακόλουθες περιπτώσεις (μονάδες 6):

- αναπαραγωγή βακτηρίων,
- αντικατάσταση κατεστραμμένων κυττάρων δέρματος στον άνθρωπο,
- αναπαραγωγή του πρωτοζώου *paramecium*, ενός μονοκύτταρου ευκαρυωτικού οργανισμού,
- σχηματισμός γαμετών για την αναπαραγωγή του ανθρώπου,
- βλαστητική αναπαραγωγή φυτού με παραφυάδες,
- σχηματισμός δύο εμβρυϊκών κυττάρων από ένα γονιμοποιημένο ωάριο.

β. Να ονομάσετε δύο μηχανισμούς που συμβάλλουν στη γενετική ποικιλομορφία των οργανισμών που αναπαράγονται αμφιγονικά (μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί η γενετική ποικιλομορφία είναι σημαντική για την εξέλιξη ενός είδους (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Το είδος της κυτταρικής διαίρεσης που πραγματοποιείται στις ακόλουθες περιπτώσεις είναι:

- αναπαραγωγή βακτηρίων: διχοτόμηση
- αντικατάσταση κατεστραμμένων κυττάρων δέρματος στον άνθρωπο: μίτωση
- αναπαραγωγή του μονοκύτταρου ευκαρυωτικού οργανισμού *paramecium*: μίτωση
- σχηματισμός γαμετών για την αναπαραγωγή του ανθρώπου: μείωση
- βλαστητική αναπαραγωγή φυτού με παραφυάδες: μίτωση
- σχηματισμός δύο εμβρυϊκών κυττάρων από ένα γονιμοποιημένο ωάριο: μίτωση

β. Δύο μηχανισμοί που συμβάλλουν στη γενετική ποικιλομορφία των οργανισμών που αναπαράγονται αμφιγονικά είναι: ο ανεξάρτητος συνδυασμός χρωμοσωμάτων και ο επιχiasμός κατά τη πρώτη μειωτική διαίρεση (εναλλακτικά: η τυχαία γονιμοποίηση των ωαρίων από τα σπερματοζωάρια, οι μεταλλάξεις). Η γενετική ποικιλομορφία που χαρακτηρίζει τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς είναι σημαντική για την εξέλιξη ενός είδους. Μερικοί από τους συνδυασμούς γονιδίων (άρα και γνωρισμάτων που επηρεάζονται από τα γονίδια αυτά) είναι



πιο επιτυχημένοι απ' ό,τι άλλοι, με την έννοια ότι προσφέρουν μεγαλύτερες δυνατότητες επιβίωσης στο φορέα τους, σε συγκεκριμένες περιβαλλοντικές συνθήκες. Ο μηχανισμός αυτός συμβάλλει στην εξέλιξη, γιατί κάθε πληθυσμός περνά στις επόμενες γενιές του πιο ευνοϊκούς συνδυασμούς γονιδίων και γνωρισμάτων.

---

**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<sup>ου</sup> 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<sup>ου</sup> 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 I.

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

ΣΤΗΛΗ I	ΣΤΗΛΗ II
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).

**12.** Τα βακτήρια (προκαρυωτικοί οργανισμοί) και η αμοιβάδα (μονοκύτταρος ευκαρυωτικός οργανισμός), αν και αναπαράγονται μονογονικά, δηλαδή τα νέα άτομα προέρχονται από ένα μόνο γονέα, χρησιμοποιούν διαφορετικούς μηχανισμούς κυτταρικής διαίρεσης.

α. Να ονομάσετε (μονάδες 2) και να περιγράψετε το είδος της κυτταρικής διαίρεσης που χρησιμοποιούν τα βακτήρια για την αναπαραγωγή τους (μονάδες 4).

β. Να ονομάσετε το είδος της κυτταρικής διαίρεσης που χρησιμοποιεί η αμοιβάδα για την αναπαραγωγή της (μονάδες 2). Να αναφέρετε τη βιολογική σημασία αυτού του είδους της κυτταρικής διαίρεσης στην αμοιβάδα (μονάδες 2) και να εξηγήσετε σε ποιες άλλες περιπτώσεις χρησιμοποιείται εκτός από την αναπαραγωγή των μονοκύτταρων ευκαρυωτικών οργανισμών (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Τα βακτήρια αναπαράγονται με διχοτόμηση. Το βακτηριακό «χρωμόσωμα», ένα κυκλικό μόριο DNA, αυτοδιπλασιάζεται πριν από τη διαίρεση του βακτηρίου. Τα δύο «χρωμοσώματα» μοιράζονται στα θυγατρικά κύτταρα με τη βοήθεια της κυτταρικής μεμβράνης, χωρίς τη δημιουργία ατράκτου. Τη διανομή του γενετικού υλικού ακολουθεί η διαίρεση του κυτταροπλάσματος. Τα δύο θυγατρικά κύτταρα αποχωρίζονται με την ανάπτυξη νέων κυτταρικών τοιχωμάτων.

β. Η αμοιβάδα αναπαράγεται με μίτωση. Η μίτωση οδηγεί στη δημιουργία δύο πανομοιότυπων μεταξύ τους (όσο και με το μητρικό) θυγατρικών κυττάρων και συνεπώς, ευνοεί τη γενετική σταθερότητα. Εκτός από την αναπαραγωγή των μονοκύτταρων οργανισμών, η μίτωση στους

πολυκύτταρους ευκαρυωτικούς οργανισμούς χρησιμοποιείται: i. για την αύξηση του αριθμού των κυττάρων και συνεπώς την ανάπτυξη των οργανισμών, ii. για την ανανέωση των κυττάρων τους, δηλαδή την αντικατάσταση των νεκρών, κατεστραμμένων ή γηρασμένων κυττάρων στους ιστούς με άλλα όμοια με αυτά και iii. για την αναπαραγωγή τους σε ορισμένες περιπτώσεις, π.χ. βλαστική αναπαραγωγή των φυτών με παραφυάδες, οφθαλμούς κτλ.

---

**13.** Το DNA παράγει ακριβή αντίγραφα του μέσω της αντιγραφής, μιας πολύπλοκης διαδικασίας που καταλύεται από εξειδικευμένα ένζυμα. Το DNA, επίσης, προσδιορίζει την παραγωγή διάφορων ειδών RNA μέσω μιας άλλης διαδικασίας που ονομάζεται μεταγραφή.

α. Να ονομάσετε τα ένζυμα που επιτελούν τις παρακάτω λειτουργίες κατά τις διαδικασίες της αντιγραφής και της μεταγραφής του DNA:

i. τοποθετούν συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια απέναντι από δεοξυριβονουκλεοτίδια.

ii. ξετυλίζουν τη διπλή έλικα του DNA.

iii. συνδέουν τα κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας.

iv. επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα. (μονάδες 6)

β. Η αντιγραφή είναι μια απίστευτα ακριβής διαδικασία που επιτυγχάνεται με ελάχιστα σφάλματα, σε αντίθεση με τη διαδικασία της μεταγραφής. Να εξηγήσετε γιατί η αντιγραφή του DNA πρέπει να γίνεται με απίστευτη ακρίβεια (μονάδες 3) και να εξηγήσετε με ποιο τρόπο εξασφαλίζεται η πιστότητα της αντιγραφής (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Τα ένζυμα που επιτελούν τις λειτουργίες που περιγράφονται στην εκφώνηση είναι: i. πριμόσωμα και RNA πολυμεράσες, ii. DNA ελικάσες και RNA πολυμεράση, iii. DNA δεσμάση, iv. DNA πολυμεράσες.

β. Μετά την αντιγραφή του, το DNA, και κατ' επέκταση οι γενετικές πληροφορίες, μεταβιβάζεται από γενιά σε γενιά κυττάρων και οργανισμών. Αν τυχόν συμβούν λάθη κατά την διάρκεια της αντιγραφής, τα λάθη αυτά διαιωνίζονται από γενιά σε γενιά. Γι' αυτό πρέπει να εξασφαλίζεται, μέσω της συμπληρωματικότητας των βάσεων και των μηχανισμών επιδιόρθωσης, η αναλλοίωτη μεταβίβαση των γενετικών πληροφοριών από κύτταρο σε κύτταρο και από γενιά σε γενιά.

Η πιστότητα της αντιγραφής εξασφαλίζεται χάρη στη συμπληρωματικότητα των βάσεων με την οποία τοποθετούνται τα νεοεισερχόμενα νουκλεοτίδια. Τα ένζυμα που εξασφαλίζουν την τήρηση της συμπληρωματικότητας και άρα την πιστότητα της αντιγραφής είναι η DNA πολυμεράση και τα επιδιορθωτικά ένζυμα. Έτσι, ο αριθμός των λαθών περιορίζεται τελικά στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο ένα λάθος ανά  $10^{10}$  τοποθετήσεις νουκλεοτιδίων.

---

**14.** Τα τελευταία χρόνια, οι επιστήμονες έχουν αναπτύξει εργαστηριακές μεθόδους για τη κλωνοποίηση τμημάτων DNA, που τους δίνουν τη δυνατότητα για νέες και εξαιρετικά ενδιαφέρουσες ερευνητικές και παραγωγικές δυνατότητες. Η κλωνοποίηση ενός τμήματος DNA μπορεί να πραγματοποιηθεί είτε *in vitro*, είτε με τη βοήθεια κυττάρων-ξενιστών, π.χ. βακτηρίων, που δημιουργούν κλώνους κυττάρων.

α. Να δώσετε τη σημασία των όρων «κλώνος» και «κλωνοποίηση» (μονάδες 6).

β. Να ονομάσετε τη μέθοδο που χρησιμοποιείται για την *in vitro* κλωνοποίηση τμημάτων DNA με συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων (μονάδα 1), να εξηγήσετε το σκοπό της μεθόδου αυτής (μονάδες 3) και να αναφέρετε τρεις πρακτικές εφαρμογές της (μονάδες 3).

Μονάδες 13



α. Ο όρος κλώνος αναφέρεται σε μια ομάδα πανομοιότυπων μορίων, κυττάρων ή οργανισμών, ενώ ο όρος κλωνοποίηση αναφέρεται στη διαδικασία κατασκευής, κατά προτίμηση μεγάλου αριθμού, πανομοιότυπων μορίων, κυττάρων ή οργανισμών.

β. Η μέθοδος που χρησιμοποιείται για την *in vitro* κλωνοποίηση τμημάτων DNA είναι η αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR). Η μέθοδος αυτή μας επιτρέπει να αντιγράψουμε επιλεκτικά, εκατομμύρια φορές, ειδικές αλληλουχίες DNA από ένα σύνθετο μείγμα μορίων DNA, χωρίς τη μεσολάβηση ζωντανού κυττάρου. Τρεις πρακτικές εφαρμογές της είναι: για τη διάγνωση τόσο διάφορων μολυσματικών ασθενειών, όπως του AIDS, COVID-19, όσο και γενετικών ασθενειών (που οφείλονται σε μεταλλαγμένα γονίδια), για τη διαλεύκανση υποθέσεων στην εγκληματολογία και για τη μελέτη DNA από απολιθώματα.

**15.** Το οπερόνιο της λακτόζης μεταγράφεται και μεταφράζεται όταν στο περιβάλλον του βακτηρίου *Escherichia coli* υπάρχει μόνο λακτόζη. Τότε, παράγονται τρία ένζυμα που είναι απαραίτητα για το μεταβολισμό της λακτόζης. α. Να περιγράψετε τη διαδικασία μεταγραφής των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης όταν στο περιβάλλον υπάρχει μόνο λακτόζη (μονάδες 5) και να αναφέρετε πόσα μόρια mRNA παράγονται από τη μεταγραφή των γονιδίων αυτών (μονάδα 1).

β. Να εξηγήσετε πότε συμβαίνει (χρονικά) η μετάφραση του/των μορίων mRNA του ερωτήματος (α), σε σχέση με τη διαδικασία της μεταγραφής (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Όταν στο περιβάλλον του βακτηρίου υπάρχει μόνο λακτόζη, τότε ο δισακχαρίτης προσδέεται στον καταστολέα και δεν του επιτρέπει να προσδεθεί στο χειριστή. Τότε η RNA πολυμεράση, που έχει προσδεθεί στον υποκινητή των δομικών γονιδίων, είναι ελεύθερη να αρχίσει τη μεταγραφή. Η RNA πολυμεράση προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα του DNA και στη συνέχεια, τοποθετεί συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μιας αλυσίδας του DNA. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' → 3' και η σύνθεση του mRNA σταματά στο τέλος των δομικών γονιδίων, όπου η αλληλουχία λήξης της μεταγραφής επιτρέπει την απελευθέρωσή του. Από τη διαδικασία αυτή παράγεται ένα μόριο mRNA το οποίο περιέχει κωδικόνιο έναρξης και λήξης για κάθε ένα από τα τρία δομικά γονίδια του οπερονίου.

β. Η *Escherichia coli* ανήκει στους προκαρυωτικούς οργανισμούς, στους οποίους ένα mRNA αρχίζει να μεταφράζεται σε πρωτεΐνη πριν ολοκληρωθεί η μεταγραφή του. Αυτό είναι δυνατό επειδή δεν υπάρχει πυρηνική μεμβράνη. Συνεπώς, το mRNA που παράγεται από τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης αρχίζει να μεταφράζεται πριν την ολοκλήρωση της διαδικασίας της μεταγραφής του.

**16.** Οι βιβλιοθήκες βοηθούν τους επιστήμονες να «αποθηκεύουν» κλωνοποιημένα θραύσματα DNA σε πληθυσμούς μικροοργανισμών. Υπάρχουν δύο είδη βιβλιοθηκών, η γονιδιωματική και η cDNA, καθμία από τις οποίες έχει τα δικά της πλεονεκτήματα και οι επιστήμονες τις χρησιμοποιούν ανάλογα το τι θέλουν να μελετήσουν κάθε φορά.

α. Να αναφέρετε ποιο/α από τα παρακάτω ένζυμα χρειάζονται κατά τη διαδικασία κατασκευής μιας γονιδιωματικής και ποιο/α για μια cDNA βιβλιοθήκη:

I. αντίστροφη μεταγραφάση,

II. DNA πολυμεράση,

III. DNA δεσμάση και

IV. περιοριστικές ενδονουκλεάσες (μονάδες 4).

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε το είδος της βιβλιοθήκης που θα κατασκευάζατε προκειμένου να κλωνοποιήσετε: I. το γονίδιο της β-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης του ανθρώπου για να παράξετε τη β-αλυσίδα, II. τον υποκινητή του γονιδίου της ινσουλίνης του ανθρώπου και III. ένα γονίδιο rRNA (μονάδες 6).

Μονάδες 13

α. Κατά τη κατασκευή μιας γονιδιωματικής και cDNA βιβλιοθήκης χρειάζονται τα ένζυμα DNA δεσμάση και περιοριστικές ενδονουκλεάσες για τη δημιουργία του ανασυνδυασμένου DNA. Εκτός από αυτά τα ένζυμα, για τη κατασκευή μιας cDNA βιβλιοθήκης χρειάζονται επιπλέον και τα ένζυμα αντίστροφη μεταγραφάση και DNA πολυμεράση. Η αντίστροφη μεταγραφάση χρησιμοποιείται για τη σύνθεση αλυσίδων cDNA με καλούπι τα “ώριμα” μόρια mRNA που έχουν απομονωθεί από το κύτταρο-δότη. Η DNA πολυμεράση συνθέτει μια συμπληρωματική αλυσίδα DNA με καλούπι το cDNA.

β. Για τη περίπτωση I θα κατασκευάζαμε μόνο cDNA βιβλιοθήκη, ενώ για τις II και III θα κατασκευάζαμε αποκλειστικά γονιδιωματική βιβλιοθήκη.

**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 X χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Το Y χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το X. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Στον άνθρωπο, η παρουσία του Y 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.

**18.** Η σακχαράση είναι το ένζυμο που, όπως υποδεικνύει και το όνομά του, καταλύει τη διά-

σπαση της σακχαρόζης, η οποία αποτελεί συστατικό των φρούτων και αποτελεί έναν από τους κυριότερους δισακχαρίτες. Το μόριο της σακχαρόζης αποτελείται από τους μονοσακχαρίτες γλυκόζη και φρουκτόζη.

α. Να ονομάσετε το υπόστρωμα στο οποίο δρα η σακχαράση (μονάδες 2), τα προϊόντα της αντίδρασης που καταλύει (μονάδες 2) και να αναφέρετε πώς ονομάζεται η περιοχή του μορίου της σακχαράσης στην οποία προσδέεται το υπόστρωμα (μονάδες 2).

β. Ένας άλλος κοινός δισακχαρίτης, που αποτελεί το σάκχαρο του γάλακτος, είναι η λακτόζη. Να ονομάσετε τους μονοσακχαρίτες από τους οποίους αποτελείται η λακτόζη (μονάδες 2) και να γράψετε τον αριθμό των ενζύμων που είναι απαραίτητα για την πρόσληψη και διάσπαση της λακτόζης από το βακτήριο *E.coli* (μονάδα 1). Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο επιτυγχάνεται στα βακτήρια *E.coli* η ταυτόχρονη έκφραση των γονιδίων των ενζύμων αυτών (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Το υπόστρωμα είναι το μόριο της σακχαρόζης, ενώ τα προϊόντα της αντίδρασης είναι η γλυκόζη και η φρουκτόζη. Η περιοχή του ενζύμου στην οποία γίνεται η σύνδεση των μορίων - υποστρωμάτων με κατάλληλο προσανατολισμό, ονομάζεται ενεργό κέντρο του ενζύμου.

β. Η λακτόζη αποτελείται από τους μονοσακχαρίτες γλυκόζη και γαλακτόζη. Για την πρόσληψη και διάσπαση της λακτόζης από το βακτήριο *E.coli* είναι απαραίτητη η ταυτόχρονη λειτουργία 3 ενζύμων. Η ταυτόχρονη έκφραση των γονιδίων των ενζύμων αυτών επιτυγχάνεται χάρη στην οργάνωσή τους σε οπερόνια, δηλαδή σε ομάδες γονιδίων που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους.

-----

**19.** Ο πυρήνας είναι το πιο ευδιάκριτο οργανίδιο των ευκαρυωτικών κυττάρων. Κατά κανόνα, υπάρχει ένας πυρήνας σε κάθε κύτταρο· υπάρχουν ωστόσο και κύτταρα με δύο ή με πολυάριθμους πυρήνες. Σε κάθε περίπτωση, ο πυρήνας περιβάλλεται από τον πυρηνικό φάκελο ή πυρηνική μεμβράνη και έτσι διαχωρίζεται το εσωτερικό του πυρήνα, δηλαδή το πυρηνόπλασμα, από το κυτταρόπλασμα. Στο πυρηνόπλασμα περιέχονται το σύνολο σχεδόν του DNA του ευκαρυωτικού κυττάρου, ένας ή περισσότεροι πυρηνίσκοι και διάφορες χημικές ενώσεις (νουκλεοτίδια, ένζυμα, πρωτεΐνες κ.ά.).

α. Να αναφέρετε ένα είδος κυττάρων με πολυάριθμους πυρήνες (μονάδες 2) και να περιγράψετε τη δομή και το ρόλο του πυρηνικού φακέλου (μονάδες 4).

β. Να περιγράψετε τη δομή και τη λειτουργία του πυρηνίσκου (μονάδες 2) και να αναφέρετε τις λειτουργίες που επιτελούνται στον πυρήνα, καθιστώντας το ρόλο του σημαντικό για τη ζωή ενός κυττάρου (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Κύτταρα με πολυάριθμους πυρήνες είναι ορισμένα μυϊκά κύτταρα.

Ο πυρηνικός φάκελος (ή πυρηνική μεμβράνη) αποτελείται από δύο στοιχειώδεις μεμβράνες, μια εσωτερική και μια εξωτερική, οι οποίες συνενώνονται κατά τόπους με αποτέλεσμα να δημιουργούνται οι πυρηνικοί πόροι. Η πυρηνική μεμβράνη οριοθετεί τον πυρήνα, ενώ οι πυρηνικοί πόροι παίζουν σημαντικό ρόλο στην επικοινωνία του πυρήνα με το κυτταρόπλασμα, γιατί ελέγχουν τα μακρομόρια που εισέρχονται και εξέρχονται προς και από τον πυρήνα, αντίστοιχα.

β. Ο πυρηνίσκος είναι μια δομή με σφαιρικό σχήμα και πυκνή υφή. Αποτελείται κυρίως από RNA και DNA και δεν περιβάλλεται από στοιχειώδη μεμβράνη. Σ' αυτόν συντίθεται το rRNA (συστατικό των ριβοσωμάτων).

Ο ρόλος του πυρήνα για τη ζωή των κυττάρων είναι σημαντικός, αφού είναι το οργανίδιο στο οποίο:

- Φυλάσσεται το γενετικό υλικό (DNA) του κυττάρου.
  - Διπλασιάζεται το γενετικό υλικό (αντιγραφή του DNA), ώστε να εξασφαλίζεται η μεταβίβαση των γενετικών πληροφοριών, αναλλοίωτων, από κύτταρο σε κύτταρο αλλά και από γενιά σε γενιά,
  - Συντίθενται τα διάφορα είδη RNA από γενετικές πληροφορίες που φέρει το DNA (μεταγραφή του DNA).
- 

**20.** Η διαδικασία της αντιγραφής του DNA, όπως διαπιστώθηκε ύστερα από πολύχρονη ερευνητική μελέτη, είναι ιδιαίτερα πολύπλοκη. Τα κύτταρα διαθέτουν ένα σημαντικό «οπλοστάσιο» εξειδικευμένων ενζύμων και άλλων πρωτεϊνών που λειτουργούν ταυτόχρονα και καταλύουν τις χημικές αντιδράσεις της αντιγραφής με μεγάλη ταχύτητα και με εκπληκτική ακρίβεια. Μεταξύ των ενζύμων της αντιγραφής περιλαμβάνονται οι DNA ελικάσες και το πριμόσωμα.

α. Να περιγράψετε τη λειτουργία καθενός από τα παραπάνω ένζυμα (μονάδες 4) και να αναφέρετε ποιο από αυτά δρα πρώτο κατά την αντιγραφή του DNA (μονάδες 3).

β. Ένα ακόμη ένζυμο που συμμετέχει στη διαδικασία της αντιγραφής του DNA είναι η DNA δεσμάση. Να εξηγήσετε το ρόλο της DNA δεσμάσης κατά την αντιγραφή του DNA στα προκαρυωτικά (μονάδες 2) και στα ευκαρυωτικά κύτταρα (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Οι DNA ελικάσες σπάζουν τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των δύο αλυσίδων του DNA ώστε να ξετυλιχθούν στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Όταν ανοίξει η διπλή έλικα, δημιουργείται μια «θηλιά», η οποία αυξάνεται και προς τις δύο κατευθύνσεις με τη συνεχή δράση των DNA ελικασών.

Το πριμόσωμα, ειδικό σύμπλοκο ενζύμων, συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά πρωταρχικά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες. Η δράση του πριμοσώματος είναι απαραίτητη γιατί οι DNA πολυμεράσες, που είναι τα κύρια ένζυμα της αντιγραφής, δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν από μόνες τους την αντιγραφή.

Τα ένζυμα που λειτουργούν πρώτα, όπως προκύπτει από τη λειτουργία του καθενός και αναφέρθηκε παραπάνω, είναι οι DNA ελικάσες.

β. Η DNA δεσμάση κατά την αντιγραφή του DNA τόσο στα προκαρυωτικά όσο και στα ευκαρυωτικά κύτταρα συνδέει μεταξύ τους τα κομμάτια των αλυσίδων που συντίθεται με ασυνεγή τρόπο. Επιπλέον η DNA δεσμάση, στα ευκαρυωτικά κύτταρα, συνδέει και όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης αντιγραφής.

---

**21.** Η απομόνωση των περιοριστικών ενδονουκλεασών, καθώς και ειδικών φορέων κλωνοποίησης επέτρεψε την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA και έδωσε στον άνθρωπο την ικανότητα όχι μόνο να ερευνά, αλλά να επεμβαίνει και να τροποποιεί το γενετικό υλικό των οργανισμών.

α. Να αναφέρετε τι εννοούμε, στα πλαίσια της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, με τον όρο “ανασυνδυασμένο μόριο DNA” (μονάδες 2) και να εξηγήσετε τι είναι ένας φορέας κλωνοποίησης (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε τι είναι οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες (μονάδες 2), να αναφέρετε από πού απομονώνονται (μονάδες 2) και να γράψετε το φυσιολογικό τους ρόλο (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Ανασυνδυασμένο μόριο DNA είναι ένα τεχνητό μόριο DNA που περιέχει γονίδια από δύο ή και περισσότερους οργανισμούς.

Ο φορέας κλωνοποίησης είναι ένα μόριο DNA, π.χ. πλασμίδιο ή DNA φάγων, το οποίο μπορεί να ενσωματώνει ξένο DNA, να το μεταφέρει σε ένα κύτταρο- ξενιστή , όπως ένα βακτήριο και να αυτοδιπλασιάζεται ανεξάρτητα μέσα στο κύτταρο-ξενιστή.

β. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες είναι ένζυμα που αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 ζευγών νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA και έτσι, κόβουν το DNA σε κομμάτια με καθορισμένη αλληλουχία βάσεων. Απομονώνονται από βακτήρια στα οποία παράγονται και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή «ξένου» DNA.

---

**22.** Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια που κωδικοποιούν κάποια πρωτεΐνη μεταφέρονται στο mRNA, με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες με βάση το γενετικό κώδικα, δηλαδή έναν κώδικα αντιστοίχισης των νουκλεοτιδίων mRNA με τα αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Γι' αυτό η πρωτεϊνοσύνθεση είναι πραγματικά μία διαδικασία «μετάφρασης» από τη γλώσσα των βάσεων στη γλώσσα των αμινοξέων.

α. Να εξηγήσετε τη θεωρητική προσέγγιση με την οποία οι ερευνητές κατέληξαν ότι ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας (μονάδες 6).

β. Να αναφέρετε (απλή αναφορά μόνο) τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα (μονάδες 6) και να αναφέρετε ποιο από αυτά αποτελεί ένδειξη για την κοινή καταγωγή των ειδών (μονάδα 1).

Μονάδες 13

α. Επειδή ο αριθμός των διαφορετικών αμινοξέων που συγκροτούν τις πρωτεΐνες είναι είκοσι και, αντίστοιχα, ο αριθμός των διαφορετικών νουκλεοτιδίων που συγκροτούν το RNA είναι τέσσερα, θεωρήθηκε πιθανό ότι τρία νουκλεοτίδια αντιστοιχούν σε ένα αμινοξύ και γι' αυτό ο γενετικός κώδικας ονομάστηκε κώδικας τριπλέτας. Ο κώδικας τριπλέτας είναι φυσική συνέπεια του γεγονότος ότι τέσσερα νουκλεοτίδια, αν συνδυαστούν ανά ένα ( $4^1=4$ ) ή ανά δύο ( $4^2=16$ ), δε δίνουν αρκετούς συνδυασμούς για να κωδικοποιηθούν τα είκοσι βασικά αμινοξέα. Αν όμως συνδυαστούν ανά τρία ( $4^3=64$ ) οι συνδυασμοί είναι παραπάνω από αρκετοί.

β. Τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα είναι: Ο γενετικός κώδικας είναι:

- i. κώδικας τριπλέτας,
- ii. είναι συνεχής,
- iii. μη επικαλυπτόμενος,
- iv. είναι σχεδόν καθολικός,
- v. χαρακτηρίζεται ως εκφυλισμένος και
- vi. έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης.

Ένδειξη για την κοινή καταγωγή των ειδών αποτελεί το ότι είναι σχεδόν καθολικός, δηλαδή το ότι όλοι οι οργανισμοί έχουν τον ίδιο γενετικό κώδικα.

---

**23.** Τα βιολογικά μακρομόρια συντίθενται από τη συνένωση καθορισμένων δομικών λίθων, που ονομάζονται μονομερή. Τα μονομερή των πρωτεϊνών είναι τα αμινοξέα τα οποία συνδέονται κατάλληλα και συμμετέχουν στην τελική διαμόρφωση του πρωτεϊνικού μορίου.

α. Να περιγράψετε τη δομή των αμινοξέων (μονάδες 4), επισημαίνοντας το σταθερό και το μεταβλητό τους τμήμα (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε τι δείχνει η τεταρτοταγής δομή στις πρωτεΐνες (μονάδες 2), πότε εμφανίζεται αυτή (μονάδα 1), καθώς και το είδος των δεσμών που συμμετέχουν σε αυτή τη δομή (μονάδες 2). Να αναφέρετε μια πρωτεΐνη που έχει τεταρτοταγή δομή (μονάδα 1).



α. Σε κάθε αμινοξύ παρατηρούμε το σταθερό και το μεταβλητό τμήμα του. Το σταθερό τμήμα αποτελείται από ένα άτομο υδρογόνου, μια αμινομάδα και μια καρβοξυλομάδα, ενωμένα σε ένα κοινό άτομο άνθρακα. Το μεταβλητό τμήμα αποτελείται από μία πλευρική ομάδα R, η οποία έχει διαφορετική χημική δομή για κάθε αμινοξύ. Σύμφωνα με τα παραπάνω, στα αμινοξέα που δομούν τις πρωτεΐνες θα βρούμε 20 διαφορετικά είδη πλευρικών ομάδων R.

β. Η τεταρτοταγής δομή αποτελεί την τελική διαμόρφωση μιας πρωτεΐνης στο χώρο όταν αυτή αποτελείται από δύο ή περισσότερες πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Στην τελική διαμόρφωση συμμετέχει ένα σύνολο από (διαμοριακές) αλληλεπιδράσεις και δεσμούς οι οποίοι αναπτύσσονται μεταξύ των πλευρικών ομάδων R των αμινοξέων (όπως οι δεσμοί υδρογόνου, οι δεσμοί Van der Waals, οι υδρόφοβες αλληλεπιδράσεις, οι ιοντικοί δεσμοί). Μια γνωστή πρωτεΐνη με τεταρτοταγή δομή είναι η αιμοσφαιρίνη, η οποία αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες. (εναλλακτικά: τα αντισώματα που αποτελούνται από 4 επιμέρους πολυπεπτιδικές αλυσίδες).

**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 (μονάδες 5).

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-X 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 δίκλινα 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).

---

**25.** Ο πληθυσμός του πλανήτη μας αυξάνεται με ταχείς ρυθμούς και υπολογίζεται ότι το 2050 θα ανέρχεται σε 8,5 δισεκατομμύρια. Για να καλυφθούν επαρκώς οι αυξημένες ανάγκες σε τροφή, είναι απαραίτητη η αύξηση της φυτικής και της ζωικής παραγωγής. Σημαντικό ρόλο για την επίτευξη του παραπάνω σκοπού παίζουν τα διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα φυτά.

α. Να δώσετε τον ορισμό του όρου “διαγονιδιακά φυτά” (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιο είδος πλασμιδίου και γιατί χρησιμοποιείται για τη δημιουργία τους (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε μερικά πλεονεκτήματα των διαγονιδιακών φυτών που εξυπηρετούν την αύξηση της φυτικής παραγωγής, ώστε να καλυφθούν οι ανάγκες του ανθρώπινου πληθυσμού σε τροφή (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Τα φυτά που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα φυτά. Για τη γενετική τροποποίηση των φυτών απομονώνεται το πλασμίδιο Ti από το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*. Το συγκεκριμένο πλασμίδιο διαθέτει ένα γονίδιο που σχετίζεται με την εμφάνιση όγκων στα φυτά που μολύνει. Οι επιστήμονες, κατόρθωσαν να απενεργοποιήσουν το γονίδιο που δημιουργεί τους όγκους στα φυτά που προσβάλλει, τοποθετώντας μέσα σε αυτό, το γονίδιο που θα προσδώσει στο φυτό μία επιθυμητή ιδιότητα.

β. Οι προσπάθειες των ερευνητών επικεντρώνονται κυρίως στη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών τα οποία θα δίνουν τη δυνατότητα στους αγρότες:

- Να προφυλάσσουν αποτελεσματικά τις καλλιέργειες από τα έντομα και τα ζιζάνια (ποικιλίες Bt).
- Να παράγουν προϊόντα τα οποία έχουν μεγαλύτερη «διάρκεια ζωής» από την συγκομιδή ως την κατανάλωσή τους .

(εναλλακτικά: Υπάρχει ποικιλία ιδιοτήτων που έχουν αποκτηθεί από τα γενετικά τροποποιημένα φυτά, όπως παραγωγή τοξίνης που προφυλάσσει τα φυτά από τα έντομα και τα ζιζάνια, αντοχή στα ζιζανιοκτόνα, αντοχή σε ιούς, αντίσταση στους μύκητες, διαφοροποίηση για ανάπτυξη μεγαλύτερων καρπών σε συντομότερο χρόνο, αντοχή σε βακτήρια, αντοχή στον παγετό, καθυστέρηση ωρίμανσης, ταχύτερη ανάπτυξη, αντοχή στις χαμηλές θερμοκρασίες).

---

**26.** Ο καρκίνος χαρακτηρίζεται από τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό των κυττάρων ενός ιστού. Αυτά σχηματίζουν μάζες κυττάρων (καρκινικοί όγκοι) ή μεταναστεύουν στο αίμα, όπως στις διάφορες μορφές λευχαιμιών. Αποτελέσματα μελετών έχουν οδηγήσει στο συμπέρασμα ότι σχεδόν όλες οι περιπτώσεις καρκίνου προέρχονται από μεταλλάξεις γονιδίων σωματικών κυττάρων.

α. Να αναφέρετε τους παράγοντες που σε γενετικό επίπεδο, οδηγούν στην εμφάνιση όγκων (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε το φυσιολογικό ρόλο των ογκοκατασταλτικών γονιδίων (μονάδες 3), καθώς και τον τρόπο με τον οποίο εμπλέκονται στην εμφάνιση όγκων (μονάδες 2) δίνοντας ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα (μονάδες 2).

Μονάδες 13

α. Σχετικές έρευνες οδηγούν στο συμπέρασμα ότι ο καρκίνος σε γενετικό επίπεδο είναι το αποτέλεσμα:

- Μετατροπής πρωτο-ογκογονιδίων σε ογκογονίδια.
- Απουσίας λειτουργικότητας ογκοκατασταλτικών γονιδίων και
- Αδρανοποίησης των μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA.

β. Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια είναι γονίδια που ελέγχουν την κυτταρική διαίρεση, καταστέλλοντας την, οπότε είναι απαραίτητο. Η αναστολή της δράσης τους, που είναι συνήθως αποτέλεσμα μετάλλαξης, κυρίως έλλειψης γονιδίου, αφαιρεί από το κύτταρο τη δυνατότητα ελέγχου του πολλαπλασιασμού και οδηγεί σε καρκινογένεση. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί ο καρκίνος του αμφιβληστροειδούς (ρετινοβλάστωμα), που είναι αποτέλεσμα έλλειψης ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου.

**27.** Η μητέρα της Μαρίας αγόρασε ένα απορρυπαντικό εξειδικευμένο για τους λεκέδες από μελάνι και προσπάθησε να το χρησιμοποιήσει σε λεκέδες από κρασί χωρίς επιτυχία. Τα απορρυπαντικά περιέχουν ένζυμα που καταλύουν τη διάσπαση των χημικών ουσιών που προκαλούν λεκέδες στα υφάσματα.

α. Να εξηγήσετε γιατί δεν καθάρισε το ρούχο που είχε λερωθεί με κρασί με το συγκεκριμένο απορρυπαντικό (μονάδες 6).

β. Οι αντιδράσεις που πραγματοποιούνται, με την παρουσία ενζύμων, μέσα σ' ένα λεπτό, θα χρειάζονταν έως και 32 μήνες για να πραγματοποιηθούν χωρίς αυτά. Να γράψετε το χαρακτηριστικό των ενζύμων που αιτιολογεί την παραπάνω πρόταση (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Τα ένζυμα εμφανίζουν υψηλό βαθμό εξειδίκευσης, που οφείλεται στη διάταξή τους στο χώρο και στη δυνατότητα σύνδεσης του ενεργού τους κέντρου με το υπόστρωμα. Αυτό σημαίνει ότι δρουν συνήθως σε ένα μόνο συγκεκριμένο υπόστρωμα. Ένα ένζυμο δηλαδή καταλύει συνήθως μία μόνο χημική αντίδραση ή, το πολύ, μια σειρά από πολύ συγγενικές αντιδράσεις π.χ. η παγκρεατική λιπάση, ένζυμο που εκκρίνεται από το πάγκρεας, καταλύει τις αντιδράσεις διάσπασης μιας σειράς διαφορετικών λιπιδίων. Συνεπώς το ένζυμο που επιταχύνει τη διάσπαση του μελανιού δεν μπορεί να δράσει και στη διάσπαση των χημικών ουσιών του κρασιού.

β. Τα ένζυμα, γενικά, καταλύουν αντιδράσεις που θα μπορούσαν να γίνουν και χωρίς την παρουσία τους. Με την παρουσία όμως των ενζύμων η ταχύτητα των αντιδράσεων αυξάνεται ακόμη και μέχρι 100 εκατομμύρια φορές. Συνεπώς, τα ένζυμα δρουν πολύ γρήγορα. Για παράδειγμα, ένα μόριο καταλάσης μπορεί να καταλύσει, στη θερμοκρασία του κυττάρου, τη διάσπαση έξι εκατομμυρίων μορίων υπεροξειδίου του υδρογόνου μέσα σε ένα λεπτό.

**28.** Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA συνέβαλε στη δυνατότητα μεταφοράς τμημάτων γενετικού υλικού από ένα οργανισμό σε έναν άλλο, ώστε να επιτυγχάνεται η κλωνοποίησή τους. Με τη συμβολή των βακτηρίων μπορεί να κλωνοποιηθεί ξένο DNA με την κατασκευή της γονιδιωματικής και της cDNA βιβλιοθήκης, οι οποίες περιέχουν ένα σύνολο μετασχηματισμένων βακτηριακών κλώνων.

α. Να αναφέρετε τα ένζυμα που χρησιμοποιούνται για κάθε μία από τις δύο βιβλιοθήκες (μονάδες

4) και να γράψετε ποιο από αυτά απομονώνεται από βακτηριακά κύτταρα και ποιο από ιούς (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε ποια από τις δυο βιβλιοθήκες περιέχει γονίδια (ή τμήματά τους) που κωδικοποιούν για μόρια tRNA ενός οργανισμού δότη (μονάδες 4) και ποια περιέχει τους υποκινητές (ή τμήματά τους) γονιδίων (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Για την κατασκευή της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης χρειάζονται τα εξής ένζυμα: Περιοριστική ενδονουκλεάση, DNA δεσμάση. Για την κατασκευή της cDNA βιβλιοθήκης χρειάζονται τα ένζυμα : αντίστροφη μεταγραφάση, DNA πολυμεράση, περιοριστική ενδονουκλεάση, DNA δεσμάση. Το ένζυμο περιοριστική ενδονουκλεάση απομονώνεται από βακτηριακό κύτταρο και η αντίστροφη μεταγραφάση από ιό (επίσης από βακτήρια απομονώνονται τόσο η δεσμάση όσο και η πολυμεράση).

β. Γονίδια μορίων tRNA (ή τμήματά τους) περιέχονται μόνοι σε βακτηριακούς κλώνους μιας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης καθώς εκεί περιέχεται το συνολικό DNA ενός οργανισμού δότη, άρα και όλα τα γονίδια του. Η cDNA βιβλιοθήκη αποτελείται από κλώνους που περιέχουν γονίδια που δημιουργήθηκαν από τα ώριμα μόρια mRNA που απομονώθηκαν από ένα συγκεκριμένο κύτταρο. Για τους παραπάνω λόγους και η αλληλουχία των υποκινητών των γονιδίων (ή τμήματα των υποκινητών) υπάρχει μόνο στην γονιδιωματική βιβλιοθήκη του οργανισμού δότη καθώς στα ώριμα mRNA δεν περιέχεται η αλληλουχία του υποκινητή.

---

**29.** Το κολλαγόνο είναι η πιο άφθονη δομική πρωτεΐνη των θηλαστικών και αποτελείται από τρεις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, οι οποίες περιελίσσονται δεξιόστροφα και σχηματίζουν μία άκαμπτη ράβδο.

α. Να ονομάσετε το τελικό επίπεδο οργάνωσης του κολλαγόνου (μονάδες 2) και να εξηγήσετε αν αυτό το επίπεδο οργάνωσης υπάρχει σε όλες τις πρωτεΐνες των οργανισμών (μονάδες 4).

β. Η ζελατίνη είναι μια ινώδης πρωτεΐνη που εξάγεται από τη μετουσίωση του κολλαγόνου με ευρεία εφαρμογή σε πολλούς βιομηχανικούς τομείς. Να γράψετε υπό ποιες συνθήκες πραγματοποιείται η μετουσίωση (μονάδες 2) και να εξηγήσετε το αποτέλεσμα αυτής στην πρωτεΐνη (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Το τελικό επίπεδο οργάνωσης του κολλαγόνου είναι η τεταρτοταγής δομή γιατί η πρωτεΐνη αποτελείται από 3 πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Αν μια πρωτεΐνη αποτελείται από περισσότερες από μία πολυπεπτιδικές αλυσίδες, το τελικό στάδιο είναι η τεταρτοταγής δομή, δηλαδή ο συνδυασμός των επιμέρους πολυπεπτιδικών αλυσίδων σε ένα ενιαίο πρωτεϊνικό μόριο. Αν η πρωτεΐνη αποτελείται από μία μόνο πολυπεπτιδική αλυσίδα, το τελικό στάδιο της διαμόρφωσής της είναι η τριτοταγής δομή. Συνεπώς δεν υπάρχει τεταρτοταγής δομή σε όλες τις πρωτεΐνες ενός οργανισμού.

β. Όταν το κολλαγόνο εκτεθεί σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας ή pH, τότε η πρωτεΐνη υφίσταται μετουσίωση. Σπάζουν, δηλαδή, οι δεσμοί που έχουν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών ομάδων, καταστρέφεται η τρισδιάστατη δομή της και η πρωτεΐνη χάνει τη λειτουργικότητά της. Έτσι προκύπτει μία τροποποιημένη πρωτεΐνη, η ζελατίνη.

---

**30.** Μια από τις περιπτώσεις μεταλλάξεων που μπορεί να περάσει απαρατήρητη είναι η αμοιβαία μετατόπιση. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δε χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικά χαρακτηριστικά.

α. Να δώσετε τον ορισμό της μετατόπισης (μονάδες 2), της αμοιβαίας μετατόπισης (μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί αφού τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικά χαρακτηριστικά, είναι επικίνδυνες (μονάδες 2).

β. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως η μετατόπιση μπορεί να αποτελούν αιτία της υπερλειτουργίας πρωτο - ογκογονιδίων. Να αναφέρετε τη φυσιολογική λειτουργία των πρωτο - ογκογονιδίων στα κύτταρα (μονάδες 4) και εξηγήσετε τις συνέπειες της υπερλειτουργίας τους

α. Η μετατόπιση είναι αποτέλεσμα θραύσης ενός τμήματος του χρωμοσώματος και στη συνέχεια ένωσής του σε ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις έχουμε «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δε χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικό φαινότυπο. Ταυτόχρονα όμως εμφανίζουν κίνδυνο απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επειδή κατά το ζευγάρωμα των χρωμοσωμάτων στη μειωτική διαίρεση προκύπτουν και μη-φυσιολογικοί γαμέτες. Επίσης, σε μετατοπίσεις μπορεί να οφείλονται ορισμένες περιπτώσεις καρκίνου (π.χ. ενεργοποίηση πρωτο - ογκογονιδίων σε ογκογονίδια).

β. Τα ογκογονίδια «προέρχονται» από γονίδια που υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα και ονομάζονται πρωτο-ογκογονίδια. Βρέθηκε ότι όλα τα πρωτο-ογκογονίδια έχουν πολύ σημαντικό ρόλο στη φυσιολογική λειτουργία του κυττάρου, ενεργοποιώντας τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό, σε περιπτώσεις που αυτός είναι απαραίτητος όπως στην επούλωση τραυμάτων. Όμως διάφορα είδη μεταλλάξεων, που μπορεί να προκληθούν από μεταλλαξογόνους παράγοντες, μετατρέπουν τα πρωτο-ογκογονίδια σε ογκογονίδια, τα οποία υπερλειτουργούν και οδηγούν το κύτταρο σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό και δημιουργία καρκίνου.

**31.** Η εμφάνιση ενός ατόμου δεν αποκαλύπτει πάντοτε τα αλληλόμορφα του. Στην περίπτωση του μοσχομπίζελου, στο ψηλό φυτό μπορεί να αντιστοιχούν δύο γονότυποι. α. Να δώσετε τον ορισμό του γονότυπου (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τι προκύπτει από την έκφραση του γονότυπου (μονάδες 3).

β. Να ονομάσετε τη διασταύρωση με την οποία μπορούμε να εξακριβώσουμε τον γονότυπο ενός ψηλού φυτού (μονάδες 2) και να περιγράψετε τη διαδικασία που πρέπει να ακολουθήσουμε (μονάδες 4).

α. Ο γονότυπος αναφέρεται στο σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού, ενώ ο φαινότυπος αφορά το σύνολο των χαρακτήρων οι οποίοι αποτελούν την έκφραση του γονότυπου ενός οργανισμού, όπως είναι η εξωτερική εμφάνιση και η βιοχημική σύσταση.

β. Η διασταύρωση ενός ατόμου άγνωστου γονότυπου με τον επικρατή φαινότυπο με ένα άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο (δηλαδή με υπολειπόμενο φαινότυπο) ονομάζεται διασταύρωση ελέγχου. Προκειμένου να εξακριβωθεί, δηλαδή, αν ένα ψηλό φυτό έχει γονότυπο ΨΨ (ομόζυγο) ή Ψψ (ετερόζυγο), πραγματοποιούμε τις παρακάτω διασταυρώσεις. Διασταυρώνουμε το ψηλό φυτό με κοντά (ψψ) φυτά. Αν το ψηλό φυτό, που διασταυρώνεται με το κοντό (ψψ) φυτό, δίνει ψηλούς και κοντούς απογόνους σε αναλογία 1:1, τότε το φυτό είναι Ψψ (ετερόζυγο), ενώ αν παράγει μόνο ψηλά φυτά, είναι ΨΨ (ομόζυγο).

**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 ονομάστε τα είδη των δεσμών που σχηματίζει με αυ-



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.

**33.** Στους διπλοειδείς οργανισμούς που αναπαράγονται αμφιγονικά υπάρχουν συγκεκριμένα κύτταρα που υφίστανται έναν άλλο τύπο κυτταρικής διαίρεσης, τη λεγόμενη μείωση.

α. Να εξηγήσετε ποιο πρόβλημα λύνει η μείωση για τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς (μονάδες 4) αναφέροντας και τη βιολογική διαδικασία με την οποία συνδυάζεται (μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε τα κύτταρα που υφίστανται μειωτική διαίρεση (μονάδες 2) και να περιγράψετε τα κύτταρα που προκύπτουν μετά το τέλος της μείωσης (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Αν κάθε γονέας, από τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς, μεταβίβαζε στον απόγονο του τον ακριβή αριθμό χρωμοσωμάτων του, το νέο άτομο θα είχε το άθροισμα του αριθμού των χρωμοσωμάτων και των δύο, δηλαδή θα είχε διαφορετικό αριθμό χρωμοσωμάτων από αυτόν που είναι καθορισμένος για το είδος του. Το πρόβλημα αυτό λύθηκε στη διάρκεια της εξέλιξης μέσα από τη μείωση και τη γονιμοποίηση. Με τη μείωση κάθε γονέας παράγει τους γαμέτες του, εξειδικευμένα αναπαραγωγικά κύτταρα, που φέρουν το μισό αριθμό χρωμοσωμάτων από τον κανονικό, είναι δηλαδή απλοειδή. Με τη γονιμοποίηση ο αρσενικός γαμέτης και ο θηλυκός γαμέτης συνενώνονται σε ένα νέο κύτταρο, το ζυγωτό, από το οποίο, με συνεχείς μιτωτικές διαιρέσεις, προκύπτει ο νέος οργανισμός. Το κύτταρο αυτό είναι διπλοειδές και, κατ' επέκταση διπλοειδής είναι και ο νέος οργανισμός, αφού η συνένωση των απλοειδών γαμετών επαναφέρει τον αριθμό χρωμοσωμάτων στο κανονικό.

β. Η μείωση γίνεται σε μια ειδική κατηγορία διπλοειδών κυττάρων, που χαρακτηρίζονται ως άωρα γεννητικά κύτταρα. Μετά τον αυτοδιπλασιασμό του γενετικού υλικού (καθένα χρωμόσωμα αποτελείται από δύο χρωματίδες), στο κύτταρο που πρόκειται να υποστεί μείωση γίνονται δύο διαδοχικές κυτταρικές διαιρέσεις. Από την πρώτη κυτταρική διαίρεση, που χαρακτηρίζεται ως 1η μειωτική διαίρεση ή μείωση I, παράγονται δύο κύτταρα. Καθένα από αυτά υφίσταται τη δεύτερη κυτταρική διαίρεση, που χαρακτηρίζεται ως 2η μειωτική διαίρεση ή μείωση

II, με αποτέλεσμα την παραγωγή τεσσάρων γαμετών. Η μείωση παράγει γαμέτες που έχουν πάρει, από κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων, υποχρεωτικά τη μία χρωματίδα, η οποία με το τέλος της μείωσης αντιστοιχεί σε ένα χρωμόσωμα.

---

**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  $^{35}\text{S}$  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  $^{35}\text{S}$ , που ενσωματώνεται μόνο στις πρωτεΐνες, και με ραδιενεργό  $^{32}\text{P}$ , 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 κληρονομής 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.

---

**36.** Η μελέτη του φαινομένου της κυτταρικής διαίρεσης και η διάκριση των επιμέρους κατηγοριών της έλυσε το μυστήριο της προέλευσης των πολυκύτταρων οργανισμών από το ένα και μοναδικό ζυγωτό, το πρώτο κύτταρο του νέου οργανισμού και εξήγησε στην πορεία πολλά άλλα βιολογικά φαινόμενα.

α. Να εξηγήσετε ποια βιολογικά φαινόμενα και ανάγκες των ζωντανών οργανισμών εξυπηρετεί ο τύπος της κυτταρικής διαίρεσης που αποκαλείται “μίτωση” (μονάδες 7).

β. Να ονομάσετε τους παράγοντες, από τους οποίους εξαρτάται η διάρκεια του κυτταρικού κύκλου σε ένα κύτταρο (μονάδες 4) και να αναφέρετε μια περίπτωση κυττάρων του ανθρώπου, που η διάρκεια του κυτταρικού τους κύκλου είναι πολύ μεγάλη καθώς δεν διαιρούνται ή διαιρούνται σπάνια (μονάδες 2).

Μονάδες 13

α. Η μίτωση είναι μια διαδικασία που ευνοεί τη γενετική σταθερότητα και για το λόγο αυτό άλλωστε αποτελεί τη διαδικασία με την οποία διεξάγονται πολλές βιολογικές διαδικασίες. Κατ' αρχήν η μονογονική αναπαραγωγή των μονοκύτταρων και των πολυκύτταρων ευκαρυωτικών οργανισμών (π.χ. η βλαστητική αναπαραγωγή των φυτών με παραφυάδες, οφθαλμούς κτλ.), καθώς και η αύξηση του αριθμού των κυττάρων και συνεπώς η ανάπτυξη των πολυκύτταρων οργανισμών και η ανανέωση των κυττάρων τους. Τέλος, με μίτωση πραγματοποιείται η αντικατάσταση των νεκρών, κατεστραμμένων ή γερασμένων κυττάρων στους ιστούς των πολυκύτταρων οργανισμών με άλλα όμοια με αυτά.

β. Η διάρκεια του κυτταρικού κύκλου αλλά και η διάρκεια καθεμιάς από τις φάσεις του εξαρτώνται από τον τύπο του κυττάρου αλλά και από εξωτερικούς παράγοντες, όπως η θερμοκρασία, η παροχή θρεπτικών ουσιών, οξυγόνου κ.ά. Μερικά κύτταρα ολοκληρώνουν τον κυτταρικό τους κύκλο σύντομα και αυτό τους επιτρέπει να διαιρούνται με μεγάλη συχνότητα. Άλλα, όπως τα νευρικά κύτταρα, από τη στιγμή που θα δημιουργηθούν, διαιρούνται σπάνια ή και καθόλου.

---

**37.** Οι φωτοσυνθετικές χρωστικές ουσίες είναι χημικές ενώσεις που απορροφούν και αντανακλούν συγκεκριμένα μήκη κύματος ορατού φωτός. Διαφορετικοί τύποι φωτοαυτότροφων οργανισμών περιέχουν φωτοσυνθετικές χρωστικές, οι οποίες απορροφούν σε διαφορετικά μήκη κύματος του ορατού φάσματος και εκπέμπουν σε μήκη κύματος που αντιστοιχούν κυρίως στο

πράσινο, κίτρινο και κόκκινο χρώμα.

α. Να αναφέρετε πως ονομάζονται οι χρωστικές που δίνουν το χαρακτηριστικό πράσινο χρώμα στα αντίστοιχα τμήματα των φυτών και σε ποια κατηγορία οργανιδίων του φυτικού κυττάρου περιέχονται (μονάδες 4). Να ονομάσετε τα αντίστοιχα οργανίδια που υπάρχουν στα άνθη και στους καρπούς των φυτών (μονάδες 2).

β. Να περιγράψετε τη δομή στο εσωτερικό των προαναφερόμενων οργανιδίων που εντοπίζονται στα πράσινα μέρη των φυτών (μονάδες 4) και να εξηγήσετε γιατί τα συγκεκριμένα οργανίδια χαρακτηρίζονται ως ενεργειακοί μετατροπείς του κυττάρου (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Το χαρακτηριστικό πράσινο χρώμα στα αντίστοιχα τμήματα των φυτών οφείλεται στις χλωροφύλλες οι οποίες περιέχονται στους χλωροπλάστες. Αντίστοιχα οργανίδια (πλαστίδια) που περιέχουν χρωστικές είναι οι χρωμοπλάστες και βρίσκονται στα άνθη και στους καρπούς. β. Στο εσωτερικό των χλωροπλάστων υπάρχει μια ρευστή μάζα, το στρώμα, στο οποίο περιέχονται πεπλατυσμένα κυστίδια, τα θυλακοειδή, που στοιβάζονται το ένα πάνω στο άλλο, ώστε να σχηματίσουν σωρούς, τα *grana*, στα οποία περιέχονται μόρια χλωροφύλλης. Υπάρχουν επίσης μεμονωμένες μεμβρανώδεις δομές, τα ελασμάτια, που συνδέουν τα *grana* μεταξύ τους. Τα οργανίδια του ευκαρυωτικού κυττάρου, τα εξειδικευμένα στη μετατροπή της εξωτερικής ενέργειας σε χρησιμοποιήσιμη μορφή, είναι οι χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια, γι αυτό και χαρακτηρίζονται ως ενεργειακοί μετατροπείς του κυττάρου. Στα οργανίδια αυτά γίνεται η φωτοσύνθεση.

**38.** Η α αμανιτίνη είναι τοξίνη, η οποία παράγεται από το μανιτάρι *Amanita phalloides* και είναι θανατηφόρα, επειδή παρεμποδίζει τη λειτουργία του ενζύμου που χρειάζεται για την παραγωγή RNA από συγκεκριμένα γονίδια.

α. Να αναφέρετε ποιο ένζυμο πιστεύετε ότι καταστέλλεται από τη δράση της τοξίνης (μονάδες 2), ποια αντίδραση καταλύει (μονάδες 2) και να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο τα ένζυμα επηρεάζουν την ενέργεια ενεργοποίησης μιας αντίδρασης (μονάδες 3).

β. Να περιγράψετε το επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης στο οποίο συμμετέχει το ένζυμο του προηγούμενου ερωτήματος (μονάδες 6).

Μονάδες 13

α. Τα ένζυμα που δρουν για την παραγωγή των RNA των κυττάρων είναι οι RNA πολυμεράσες (στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς υπάρχουν τρία είδη RNA πολυμερασών, άρα το συγκεκριμένο ένζυμο μπορεί να είναι η RNA πολυμεράση I, II ή III).

Η αντίδραση που καταλύει η RNA πολυμεράση είναι η μεταγραφή (συγκεκριμένα ο πολυμερισμός ριβονουκλεοτιδίων). Η επίδραση της στην ενέργεια ενεργοποίησης είναι η εξής: Για να πραγματοποιηθούν πολλές από τις χημικές αντιδράσεις, πρέπει αρχικά να προσφερθεί ενέργεια στα αντιδρώντα μόρια. Η ενέργεια αυτή ονομάζεται ενέργεια ενεργοποίησης. Επιπλέον ο χρόνος που απαιτείται για την ολοκλήρωση των μεταβολικών αντιδράσεων είναι πολύ μεγάλος. Τα κύτταρα, διαθέτουν μηχανισμό μείωσης της ενέργειας ενεργοποίησης των μεταβολικών τους αντιδράσεων, ο οποίος στηρίζεται στη δράση των ενζύμων, που είναι πρωτεΐνες. Αυτό επιτυγχάνεται με τον κατάλληλο προσανατολισμό των αντιδρώντων μορίων ή μορίων - υποστρωμάτων. Ο προσανατολισμός των μορίων - υποστρωμάτων γίνεται στο ενεργό κέντρο του ενζύμου, που αποτελεί μια μικρή περιοχή του. Η σύνδεση των αντιδρώντων μορίων με αυτό μοιάζει με το «ταίριασμα του κλειδιού στην κλειδαριά».

β. Το επίπεδο ρύθμισης στο οποίο συμμετέχει η RNA πολυμεράση είναι το επίπεδο της μεταγραφής. Στο επίπεδο αυτό, ένας αριθμός μηχανισμών ελέγχουν ποια γονίδια θα μεταγραφούν

ή/και με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή. Στο DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή. Η RNA πολυμεράση λειτουργεί με τη βοήθεια πρωτεϊνών, που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία. Κάθε κυτταρικός τύπος περιέχει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή ενός γονιδίου.

---

**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.

---

**40.** Ο πυρήνας είναι το πιο ευδιάκριτο οργανίδιο των ευκαρυωτικών κυττάρων και συχνά αναφέρεται ως το κέντρο λειτουργιών του κυττάρου. Κατά κανόνα, υπάρχει ένας πυρήνας σε κάθε κύτταρο. Υπάρχουν ωστόσο και κύτταρα με δύο πυρήνες, όπως το κύτταρο του πρωτόζωου Παραμέτσιουμ (*Paramecium*), ή κύτταρα με πολυάριθμους πυρήνες, όπως ορισμένα μυϊκά. Υπάρχουν όμως και κύτταρα, όπως είναι τα ερυθρά αιμοσφαίρια, που κατά τη διάρκεια της διαφοροποίησής τους χάνουν τον πυρήνα τους.

α. Να περιγράψετε το ρόλο του πυρήνα (μονάδες 3) και να εξηγήσετε με ποιο τρόπο ο πυρήνας συμμετέχει στη γονιδιακή έκφραση (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί η απώλεια του πυρήνα (φυσική ή τεχνητή) να επηρεάσει τη ζωή ενός κυττάρου (μονάδες 6).

Μονάδες 13



α. Οι λειτουργίες του πυρήνα είναι οι ακόλουθες:

1. Φυλάσσει το γενετικό υλικό (DNA). Με βάση τις πληροφορίες που είναι καταγεγραμμένες σ' αυτό καθορίζονται οι ιδιότητες του κυττάρου και κατ' επέκταση του οργανισμού, και ελέγχονται όλες οι κυτταρικές δραστηριότητες.

2. Είναι το οργανίδιο στο οποίο διπλασιάζεται το γενετικό υλικό (με τη διαδικασία της αντιγραφής), με τρόπο που εξασφαλίζει τη μεταβίβαση των γενετικών πληροφοριών, αναλλοίωτων, από κύτταρο σε κύτταρο αλλά και από γενιά σε γενιά.

3. Είναι το οργανίδιο στο εσωτερικό του οποίου συντίθενται τα διάφορα είδη RNA από γενετικές πληροφορίες που φέρει το DNA, πραγματοποιείται δηλαδή η μεταγραφή των γονιδίων του DNA σε RNA. Επίσης, στον πυρήνα πραγματοποιείται η ωρίμανση των πρόδρομων mRNA του κυττάρου με τη βοήθεια των μικρών ριβονουκλεοπρωτεϊνικών σωματίων. Τέλος, στο στάδιο μετά τη μεταγραφή, καθορίζεται η ταχύτητα με την οποία το ώριμο mRNA αφήνει τον πυρήνα και εισέρχεται στο κυτταρόπλασμα. Όλα τα παραπάνω υποδεικνύουν τη συμμετοχή του πυρήνα στη γονιδιακή έκφραση.

β. Κύτταρα τα οποία έχασαν τον πυρήνα τους κατά τη διαφοροποίησή τους (π.χ. ερυθρά αιμοσφαίρια) ή κύτταρα από τα οποία αφαιρέθηκε τεχνητά ο πυρήνας δεν αναπαράγονται και εμφανίζουν μικρό αριθμό μεταβολικών διεργασιών και περιορισμένη διάρκεια ζωής.

---

**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.

---

**42.** Στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA χρησιμοποιούνται πολλές διαδικασίες. Ανάμεσα τους είναι η αποδιάταξη και η υβριδοποίηση μορίων ή τμημάτων

DNA - DNA, RNA- RNA ή DNA - RNA.

α. Να δώσετε τους ορισμούς των εννοιών "αποδιάταξη" και "υβριδοποίηση"(μοναδες 6). β.

Τόσο κατά την κατασκευή όσο και κατά την χρήση της γονιδιωματικής ή της cDNA βιβλιοθήκης εφαρμόζεται η διαδικασία της υβριδοποίησης. Να περιγράψετε το ρόλο της υβριδοποίησης στις δύο διαδικασίες (μονάδες 7).

Μονάδες 13

α. Αν επιδράσουμε σε ένα δίκλωνο μόριο DNA (ή DNA-RNA ή RNA - RNA) με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αυξήσουμε τη θερμοκρασία, τότε σπάζουν οι δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των δύο συμπληρωματικών αλυσίδων και οι δύο αλυσίδες αποχωρίζονται η μία από την άλλη. Η διαδικασία αυτή λέγεται αποδιάταξη. Υβριδοποίηση είναι η σύνδεση δύο μονόκλωνων αλυσίδων DNA (ή DNA-RNA ή RNA - RNA) με δεσμούς υδρογόνου σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων υπό κατάλληλες συνθήκες.

β. Η υβριδοποίηση είναι μια πολύ σημαντική ιδιότητα του DNA που εφαρμόζεται, καταρχάς, κατά την κατασκευή των βιβλιοθηκών, αφού η σύνδεση των επιμέρους DNA τμημάτων με τους φορείς κλωνοποίησης, μέσω της DNA δεσμάσης, προϋποθέτει την υβριδοποίηση των μονόκλωνων άκρων από τις συμπληρωματικές αζευγάρωτες βάσεις που έχουν προκύψει από τη χρήση των κατάλληλων περιοριστικών ενδονουκλεασών, στα τμήματα DNA και στο φορέα κλωνοποίησης. Επίσης, δίνει τη δυνατότητα αν έχουμε ένα γνωστό μόριο DNA, να το χρησιμοποιήσουμε ως ανιχνευτή για τον εντοπισμό του συμπληρωματικού του, όταν το τελευταίο βρίσκεται μαζί με χιλιάδες άλλα κομμάτια. Έτσι, μετά την κατασκευή μιας γονιδιωματικής ή cDNA βιβλιοθήκης, η υβριδοποίηση μπορεί να αξιοποιηθεί για τον εντοπισμό του κλώνου που περιέχει το επιθυμητό τμήμα DNA, με τη χρήση κατάλληλων ιχνηθετημένων μονόκλωνων μορίων DNA ή RNA, τα οποία υβριδοποιούνται με το συγκεκριμένο τμήμα, αφού αυτό έχει προηγουμένως αποδιαταχθεί.

---

**43.** Η μελέτη της κληρονομικότητας από την εποχή του Mendel έως σήμερα, αποδεικνύει ότι οι ιδέες του Mendel ήταν ρηξικέλευθες και καινοτόμες όχι μόνο για την εποχή του, αλλά και για τη σημερινή εποχή. Έτσι, η ορολογία που χρησιμοποίησε χρησιμοποιείται σχεδόν αναλλοίωτη ως σήμερα με μικρές προσθήκες. Παράλληλα, η ακρίβεια των πειραμάτων του και οι τεχνικές μελέτης της κληρονομικότητας στο μωσχομπίζελο αποτελούν παραδείγματα επιστημονικής αρτιότητας και εφαρμογής της επιστημονικής μεθοδολογίας.

α. Να δώσετε τον ορισμό για την έννοια «αμιγή» στελέχη, όπως αυτή χρησιμοποιήθηκε από τον Mendel και να την αντιπαραβάλλετε με την έννοια «ομόζυγα» άτομα, όπως αυτή χρησιμοποιείται σήμερα (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τις έννοιες «αυτογονιμοποίηση» και «τεχνητή γονιμοποίηση» στο φυτό μωσχομπίζελο (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Αμιγή στελέχη για μία ιδιότητα είναι αυτά που έπειτα από αυτογονιμοποίηση παρουσιάζουν για πολλές γενιές την ίδια έκφραση ως προς ένα χαρακτηριστικό ή ιδιότητα. Ομόζυγο για μια ιδιότητα είναι ένα άτομο που φέρει τα ίδια αλληλόμορφα γονίδια για την ιδιότητα αυτή.

β. Κατά την αυτογονιμοποίηση η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους πέφτει στον ύπερο του ίδιου άνθους, ενώ στην τεχνητή γονιμοποίηση η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους μπορεί να μεταφερθεί, με ειδικό εργαλείο, στον ύπερο του επιθυμητού άνθους.

---

**44.** Η φαινυλκετονουρία και η β θαλασσαιμία αποτελούν δύο κληρονομικές παθήσεις που έχουν μελετηθεί διεξοδικά. Το γονίδιο PAH (χρωμόσωμα 12) κωδικοποιεί την παραγωγή ενός ενζύμου που ονομάζεται υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης. Αυτό το ένζυμο μετατρέπει το αμι-

νοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη. Γονιδιακές μεταλλάξεις στο PΑΗ μειώνουν τη δραστικότητα του παραγόμενου ενζύμου. Η β θαλασσαιμία προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο ΗΒΒ στο χρωμόσωμα 11. Γονιδιακές μεταλλάξεις στο ΗΒΒ έχουν ως συνέπεια τη μειωμένη παραγωγή (ή την αναστολή σύνθεσης) β-αλυσίδων της κύριας αιμοσφαιρίνης του ανθρώπου, ΗbΑ.

α. Να αναφέρετε τον τύπο κληρονομικότητας των παραπάνω παθήσεων και να περιγράψετε τα συμπτώματα τους (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε από έναν τρόπο αντιμετώπισης των παραπάνω παθήσεων (μονάδες 7).

Μονάδες 13

α. Και οι δύο παθήσεις ακολουθούν τον αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Κατά τη φαινυλκετονουρία πραγματοποιείται συσσώρευση φαινυλαλανίνης, η οποία οδηγεί στη μη φυσιολογική ανάπτυξη των κυττάρων του εγκεφάλου, με τελικό αποτέλεσμα τη διανοητική καθυστέρηση. Στη β θαλασσαιμία, τα συμπτώματα διαφέρουν ανάλογα με το είδος της μετάλλαξης που τα προκάλεσε. Μπορεί να εμφανίζεται από σοβαρή αναιμία έως λιγότερο σοβαρή αναιμία.

β. Για την φαινυλκετονουρία ο έλεγχος της διατροφής, έπειτα από έγκαιρη διάγνωση κατά τη νεογνική ηλικία, με αποφυγή τροφών που περιέχουν φαινυλαλανίνη μπορεί να οδηγήσει σε φυσιολογική ανάπτυξη. Για την ομόζυγη β-θαλασσαιμία οι συχνές μεταγγίσεις αίματος αποτελούν τη μοναδική επιλογή. Ωστόσο, οι συχνές μεταγγίσεις οδηγούν σε συσσώρευση σιδήρου στον οργανισμό. Το πρόβλημα αντιμετωπίζεται με φαρμακευτική αγωγή αποσιδήρωσης.

45. Η αλβουμίνη είναι μια σφαιρική πρωτεΐνη, η οποία εντοπίζεται στο αίμα των σπονδυλωτών, όπου συμβάλλει στη διατήρηση σταθερής της ωσμωτικής πίεσης και του pH. Στον άνθρωπο, οι οξείες λοιμώξεις, τα εγκαύματα και το στρες του οργανισμού μπορούν να αυξήσουν τη συγκέντρωσή της στο αίμα.

α. Να εξηγήσετε πως η αλβουμίνη διατηρεί την τρισδιάστατη δομή της στο χώρο, με δεδομένο ότι αποτελείται από μία πολυπεπτιδική αλυσίδα (μονάδες 3). Αν οι πρωτεΐνες, με κριτήριο τη λειτουργία τους, διακρίνονται σε δύο ευρύτερες κατηγορίες (τις δομικές και τις λειτουργικές), να κατατάξετε την αλβουμίνη σε μία από τις παραπάνω κατηγορίες (μονάδα 1). Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

β. Η έκθεση των πρωτεϊνών σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας συνοδεύεται από ένα χαρακτηριστικό φαινόμενο. Να ονομάσετε το φαινόμενο αυτό (μονάδες 3) και να δικαιολογήσετε τις επιπτώσεις που θα έχει η υψηλή θερμοκρασία στην λειτουργία της αλβουμίνης (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Η αλβουμίνη έχει τριτοταγή διαμόρφωση στο χώρο. Η διαμόρφωση του πρωτεϊνικού μορίου στο χώρο σταθεροποιείται από τους δεσμούς που σχηματίζονται ανάμεσα στις πλευρικές ομάδες (R) των αμινοξέων της. Η αλβουμίνη κατατάσσεται στις λειτουργικές πρωτεΐνες επειδή συμβάλλει σε διάφορες λειτουργίες, όπως είναι η διατήρηση σταθερής ωσμωτικής πίεσης του αίματος στον ανθρώπινο οργανισμό.

β. Όταν εκτεθεί μία πρωτεΐνη σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας ή pH υφίσταται μετουσίωση. Πιο συγκεκριμένα, σπάζουν οι δεσμοί που έχουν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών ομάδων (R) των αμινοξέων της με αποτέλεσμα να καταστρέφεται η τρισδιάστατη δομή της. Η τρισδιάστατη δομή μιας πρωτεΐνης όμως καθορίζει τη λειτουργία που αυτή επιτελεί, οπότε και η αλβουμίνη με αυτόν τον τρόπο χάνει τη λειτουργικότητά της.

46. Είναι πλέον γνωστό ότι το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό όλων των κυττάρων και των πε-

ρισσότερων 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 διαδικασία της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης.

**47.** Κατά τη διάρκεια της κυτταροπλασματικής διαίρεσης, στο τέλος της μίτωσης, το κυτταρόπλασμα του μητρικού κυττάρου μοιράζεται σε δύο νέα θυγατρικά κύτταρα, έτσι ώστε το καθένα να συνιστά ένα κύτταρο με ολοκληρωμένη δομή και λειτουργία.

α. Να περιγράψετε τις πυρηνικές διαδικασίες που πραγματοποιούνται ακριβώς πριν ή και ταυτόχρονα με την κυτταροπλασματική διαίρεση ενός ευκαρυωτικού κυττάρου που διαιρείται με μίτωση (μονάδες 6).

β. Ο φραγμοπλάστης είναι ένα πλέγμα νηματίων που αναπτύσσεται κατά την κυτταροπλασματική διαίρεση. Να αναφέρετε την κατηγορία των νηματίων από το οποίο αποτελείται το πλέγμα αυτό (μονάδες 2) και να περιγράψετε τη διαίρεση ποιων κυττάρων και με ποιο τρόπο εξυπηρετεί (μονάδες 2). Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο γίνεται ο διαχωρισμός του κυτταροπλάσματος στα ζωικά κύτταρα (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Η ολοκλήρωση της πυρηνικής διαίρεσης είναι η διαδικασία που προηγείται της κυτταροπλασματικής διαίρεσης ώστε να ολοκληρωθεί η μίτωση και πραγματοποιείται κατά την τελόφαση. Στη διάρκειά της συμβαίνουν οι ακριβώς αντίστροφες διαδικασίες από αυτές που συνέβησαν στην πρόφαση. Η άτρακτος αποδιοργανώνεται και επανεμφανίζονται οι πυρηνικοί φάκελοι. Δημιουργούνται έτσι δύο θυγατρικοί πυρήνες. Σε καθέναν από αυτούς τα χρωμοσώματα επανέρχονται στη μορφή του δικτύου χρωματίνης της μεσόφασης και επανασχηματίζεται ο πυρηνίσκος.

β. Ο φραγμοπλάστης δημιουργείται από τα νημάτια που ονομάζονται μικροσωληνίσκοι. Αποτελεί σχηματισμό που ολοκληρώνει την κυτταροπλασματική διαίρεση κατά τη μίτωση των φυτικών κυττάρων. Από το φραγμοπλάστη προκύπτουν τα κυτταρικά τοιχώματα των δύο θυγατρικών φυτικών κυττάρων. Στα ζωικά κύτταρα στο ύψος του ισημερινού επιπέδου του κυττά-

ρου, σχηματίζεται ένας περιφερικός δακτύλιος από ινίδια ακτίνης. Ο δακτύλιος αυτός με την πάροδο του χρόνου στενεύει όλο και περισσότερο, ώσπου να διχοτομήσει τελικά το κύτταρο (αυλάκωση).

---

**48.** Τα ένζυμα είναι πρωτεϊνικά μόρια που καταλύουν μια ποικιλία χημικών αντιδράσεων εμφανίζοντας υψηλό βαθμό εξειδίκευσης, ενώ παραμένουν αναλλοίωτα και μετά το τέλος των αντιδράσεων, με αποτέλεσμα να μπορούν να ξαναχρησιμοποιηθούν πολλές φορές.

α. Να γράψετε τον λόγο για τον οποίο τα ένζυμα εμφανίζουν υψηλό βαθμό εξειδίκευσης (μονάδες 4) και να αναφέρετε ένα σχετικό παράδειγμα (μονάδες 2).

β. Τα ενδοκυτταρικά ένζυμα, δρουν μέσα στα κύτταρα του οργανισμού ώστε να καταλύσουν τις χημικές αντιδράσεις. Να ονομάσετε δύο ένζυμα που δρουν στον πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων (μονάδες 2) και να περιγράψετε την αντίδραση που καταλύει καθένα από αυτά (μονάδες 2). Να αναφέρετε ένα ένζυμο που δρα μόνο στα προκαρυωτικά κύτταρα και όχι στα ευκαρυωτικά (μονάδα 1) και να γράψετε το φυσιολογικό ρόλο του στα κύτταρα (μονάδες 2).

Μονάδες 13

α. Τα ένζυμα εμφανίζουν υψηλό βαθμό εξειδίκευσης, που οφείλεται στη διάταξή τους στο χώρο και στη δυνατότητα σύνδεσης του ενεργού τους κέντρου με το υπόστρωμα. Αυτό σημαίνει ότι δρουν συνήθως σε ένα μόνο συγκεκριμένο υπόστρωμα. Ένα ένζυμο δηλαδή καταλύει συνήθως μία μόνο χημική αντίδραση ή, το πολύ, μια σειρά από πολύ συγγενικές αντιδράσεις. Η καταλάση, για παράδειγμα, καταλύει μόνο την αντίδραση διάσπασης του υπεροξειδίου του υδρογόνου (εναλλακτικά: η παγκρεατική λιπάση, ένζυμο που εκκρίνεται από το πάγκρεας, καταλύει τις αντιδράσεις διάσπασης μιας σειράς διαφορετικών λιπιδίων).

β. Τα ένζυμα που μπορούν να δράσουν μέσα στον πυρήνα είναι:

- οι DNA ελικάσες, που σπάζουν τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των δύο συμπληρωματικών αλυσίδων DNA κατά την αντιγραφή,
- το πριμόσωμα, ένα ειδικό ενζυμικό σύμπλοκο, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA (πρωταρχικά τμήματα), συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες DNA.

Εναλλακτικά:

- οι DNA πολυμεράσες που επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA, επιδιορθώνουν επίσης λάθη που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της αντιγραφής και απομακρύνουν τα πρωταρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστούν με τμήματα DNA,
- τα επιδιορθωτικά ένζυμα που επιδιορθώνουν σε μεγάλο ποσοστό λάθη που δεν επιδιορθώνονται από τις DNA πολυμεράσες,
- η DNA δεσμάση που συνδέει κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας και όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης αντιγραφής του DNA,
- η RNA πολυμεράση που προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA και τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων,
- τα ριβουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια που κόβουν τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια μεταξύ τους στο πρόδρομο mRNA ώστε να σχηματιστεί το «ώριμο» mRNA.

Μία κατηγορία ενζύμου που δρα στα προκαρυωτικά κύτταρα περιλαμβάνει τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες. Ο φυσιολογικός ρόλος αυτών είναι να προστατεύουν τα βακτήρια από την εισβολή «ξένου» DNA.

---



**49.** Το πρώτο βήμα για την έκφραση της πληροφορίας που υπάρχει στο DNA είναι η μεταφορά της στο RNA με τη διαδικασία της μεταγραφής. Το RNA μεταφέρει με τη σειρά του, μέσω της διαδικασίας της μετάφρασης, την πληροφορία στις πρωτεΐνες που είναι υπεύθυνες για τη δομή και λειτουργία των κυττάρων και κατ' επέκταση και των οργανισμών. Η μετάφραση του mRNA, δηλαδή η αντιστοίχιση των κωδικονίων σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πολυπεπτιδική αλυσίδα, πραγματοποιείται στα ριβοσώματα με τη βοήθεια των tRNA μορίων και τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ενέργειας.

α. Να αναφέρετε τις ειδικές περιοχές των tRNA οι οποίες προσδένονται με άλλα μόρια που συμμετέχουν στην διαδικασία της μετάφρασης (μονάδες 4). Να γράψετε δύο κωδικόνια για τα οποία δεν υπάρχουν tRNA που να τους αντιστοιχούν. (μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους τα ευκαρυωτικά κύτταρα μπορούν και ρυθμίζουν την γονιδιακή έκφραση στο επίπεδο της μετάφρασης (μονάδες 4). Ακόμη και όταν γίνει η πρωτεϊνοσύνθεση και παραχθεί η κατάλληλη πρωτεΐνη το ευκαρυωτικό κύτταρο διαθέτει μηχανισμούς με τους οποίους μπορεί να την τροποποιήσει, για να γίνει βιολογικά λειτουργική. Να περιγράψετε με ποιο τρόπο μπορούν να τροποποιηθούν οι πρωτεΐνες μετά τη σύνθεσή τους (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Κάθε μόριο tRNA έχει μια ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίων, το αντικωδικόνιο, με την οποία προσδένεται, λόγω συμπληρωματικότητας, με το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA. Επιπλέον, κάθε μόριο tRNA διαθέτει μια ειδική θέση σύνδεσης με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ. Τα κωδικόνια για τα οποία δεν υπάρχουν tRNA που να αντιστοιχούν σε αυτά είναι τα κωδικόνια λήξης όπως 5' UGA 3', 5' UAG 3' (εναλλακτικά: 5' UAA 3').

β. Στα ευκαρυωτικά κύτταρα η γονιδιακή έκφραση ρυθμίζεται και στο επίπεδο της μετάφρασης. Ο χρόνος που «ζουν» τα μόρια mRNA στο κυτταρόπλασμα δεν είναι ο ίδιος για όλα τα είδη RNA, επειδή μετά από κάποιο χρονικό διάστημα αποικοδομούνται. Επίσης, ποικίλλει και η ικανότητα πρόσδεσης του mRNA στα ριβοσώματα. Με τη ρύθμιση αυτή, ελέγχεται η ποσότητα της παραγόμενης πρωτεΐνης. Ταυτόχρονα, μέσω των πολυσωμάτων, η πρωτεϊνοσύνθεση καθίσταται μια «οικονομική διαδικασία». Ένα κύτταρο μπορεί να παραγάγει μεγάλα ποσά μιας πρωτεΐνης από ένα ή από δύο αντίγραφα ενός γονιδίου. Οι πρωτεΐνες, για να γίνουν βιολογικά λειτουργικές, μπορεί να χρειαστούν απομάκρυνση ορισμένων αμινοξέων από το αρχικό αμινοκρό ακρο τους (συνήθως) ή μπορεί να υποστούν προσθήκη μη πρωτεϊνικών ομάδων (π.χ. σακχάρων) στους αγωγούς του ενδοπλασματικού δικτύου.

**50.** Ο Γκρέγκορ Γιόχαν Μέντελ (Gregor Mendel) ήταν Αυστριακός μοναχός, γνωστός για τις μελέτες που πραγματοποίησε σχετικά με τους μηχανισμούς της κληρονομικότητας χαρακτηριστικών στα φυτά. Σήμερα θεωρείται ο πατέρας της γενετικής.

α. Να ονομάσετε το φυτό που διάλεξε για τα πειράματά του (μονάδες 2) και να αναφέρετε δύο βασικά πλεονεκτήματα του φυτού που βοήθησαν τον Mendel στην έρευνά του (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε έναν λόγο της επιτυχίας των πειραμάτων του Mendel (μονάδες 3) και να γράψετε τι ορίζει ο πρώτος νόμος της κληρονομικότητας που διατύπωσε, ως συνέπεια των διασταυρώσεων μονοϋβριδισμού που πραγματοποίησε (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Ο Mendel διάλεξε για τα πειράματά του το φυτό μοσχομπίζελο (*Pisum sativum*), το οποίο καλλιεργούσε στον κήπο του μοναστηριού όπου ζούσε. Δύο βασικά πλεονεκτήματα του μοσχομπίζελου, που βοήθησαν τον Mendel στην έρευνά του είναι ότι:

- αναπτύσσεται πολύ εύκολα και

- εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες του όπως στο ύψος, όπου εμφανίζονται ψηλά και κοντά φυτά, στο χρώμα του άνθους, όπου υπάρχουν ιώδη και λευκά άνθη, στο χρώμα και στο σχήμα του σπέρματος καθώς και σε άλλες ιδιότητες.

Εναλλακτικά:

- δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων και παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων,
- παρέχει τη δυνατότητα τεχνητής γονιμοποίησης, πέρα από την αυτογονιμοποίηση, η οποία συμβαίνει φυσιολογικά.

β. Η επιτυχία των πειραμάτων του Mendel μπορεί να αποδοθεί στο ότι:

- Μελέτησε μία ή δύο ξεχωριστές ιδιότητες του φυτού κάθε φορά και όχι το σύνολο των ιδιοτήτων που το χαρακτηρίζει. Διάλεξε, για παράδειγμα, το χρώμα των ανθέων ή το ύψος του φυτού και όχι όλα τα γνωρίσματά του.

Εναλλακτικά:

- Χρησιμοποίησε για τα πειράματά του αμιγή (καθαρά) στελέχη για τη συγκεκριμένη ιδιότητα που μελετούσε, δηλαδή στελέχη τα οποία μετά την αυτογονιμοποίηση θα παρουσίαζαν για πολλές γενιές την ίδια ιδιότητα (π.χ. ψηλό φυτό, ιώδες άνθος).
- Ανέλυσε τα αποτελέσματά του στατιστικά, δηλαδή μετρούσε τους απογόνους των ατόμων τα οποία είχαν μια συγκεκριμένη ιδιότητα και στη συνέχεια υπολόγιζε τις συχνότητες εμφάνισης τους.

β. Από τα αποτελέσματα των πειραμάτων του ο Mendel διατύπωσε τους νόμους της κληρονομικότητας: το νόμο του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων και το νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων. Ο νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων είναι γνωστός και ως πρώτος νόμος του Mendel. Σύμφωνα με αυτόν, ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται οι χαρακτήρες των οργανισμών είναι αποτέλεσμα των γεγονότων που συμβαίνουν στη μείωση. Κατά την παραγωγή των γαμετών διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια, και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

**51.** «Το ιδανικό φάρμακο», είπε ο πρωτοπόρος Γερμανός γιατρός Ehrlich, «πρέπει να μπορεί να εξουδετερώνει τις μολύνσεις χωρίς να προκαλεί παρενέργειες στον οργανισμό». Η φύση έχει φτιάξει ένα «τέλειο φάρμακο», τα αντισώματα. Τα αντισώματα είναι πρωτεϊνικά μόρια, που παράγονται από τα Β-λεμφοκύτταρα του ανοσοποιητικού μας συστήματος, όταν ένα αντιγόνο (πχ παθογόνος μικροοργανισμός) προσβάλλει τον οργανισμό. Τα αντισώματα αντιδρούν με το αντιγόνο και το εξουδετερώνουν.

α. Ένας συμμαθητής σας υποστηρίζει στο μάθημα Βιολογίας ότι «ο οργανισμός μας είναι ικανός να παράγει διαφορετικά είδη αντισωμάτων» για ένα συγκεκριμένο αντιγόνο πχ ένα βακτήριο. Να δικαιολογήσετε γιατί η άποψη του συμμαθητή σας είναι ορθή (μονάδες 3). Σε ποια περίπτωση θα χαρακτηρίζατε τα αντισώματα μονοκλωνικά (μονάδες 3);

β. Να περιγράψετε την μέθοδο παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Η άποψη του συμμαθητή μας είναι ορθή διότι στην πραγματικότητα, ένα αντίσωμα αναγνωρίζει μόνο μία περιοχή του αντιγόνου, η οποία ονομάζεται αντιγονικός καθοριστής. Ένα μεγάλο αντιγόνο, π.χ. ένας μικροοργανισμός (βακτήριο), έχει πολλούς αντιγονικούς καθοριστές γι' αυτό παράγονται πολλά είδη αντισωμάτων εναντίον του. Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μια ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν έναν κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά.

β. Ένα επιλεγμένο αντιγόνο 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. Τα κύτταρα αυτά συντήνονται με καρκινικά κύτταρα και παράγονται τα υβριδώματα που παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα. 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.

---

**52.** Κατά τη διάρκεια της μετάφασης I, των άωρων γεννητικών κυττάρων, τα ζεύγη των ομόλογων χρωμοσωμάτων ολοκληρώνουν τη μετακίνησή τους προς το ισημερινό επίπεδο του κυττάρου.

α. Να γράψετε με ποιον μηχανισμό μετακινούνται τα ζεύγη των χρωμοσωμάτων προς το ισημερινό επίπεδο του κυττάρου κατά τη μετάφαση I (μονάδες 3) και να συγκρίνετε την τελική τοποθέτησή τους εκεί με την τοποθέτηση των χρωμοσωμάτων κατά τη μετάφαση της μίτωσης (μονάδες 3).

β. Να ονομάσετε το φαινόμενο της μετάφασης I που συμβάλλει στην γενετική ποικιλομορφία των οργανισμών (μονάδες 3) και να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο πραγματοποιείται (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Με την έναρξη της μετάφασης I τα ζεύγη των ομόλογων χρωμοσωμάτων που έχουν δημιουργηθεί με σύναψη εγκαταλείπουν τις τυχαίες θέσεις που καταλάμβαναν κατά την πρόφαση και αρχίζουν να μετακινούνται κατά μήκος των νηματίων της ατράκτου, προς το ισημερινό επίπεδο του κυττάρου. Αυτό επιτελείται με τη βοήθεια των ίδιων των νηματίων της ατράκτου. Κατά την μιτωτική μετάφαση ο στοιχος που δημιουργείται είναι στοιχος μεμονωμένων χρωμοσωμάτων ενώ στην μετάφαση I το κάθε χρωμόσωμα τοποθετείται απέναντι στο ομόλογό του, με αποτέλεσμα να δημιουργείται στοιχος ζευγών ομόλογων χρωμοσωμάτων.

β. Το φαινόμενο αυτό λέγεται ανεξάρτητος συνδυασμός των χρωμοσωμάτων. Πρόκειται για έναν μηχανισμό αναδιανομής των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά, μη ομόλογα, χρωμοσώματα. Στην μετάφαση I κάθε χρωμόσωμα από τα μέλη κάθε ζευγαριού ομόλογων μπορεί να κατευθυνθεί είτε προς τον έναν είτε προς τον άλλο πόλο, με αποτέλεσμα να δημιουργείται ένας μεγάλος αριθμός διαφορετικών συνδυασμών.

---

**53.** Η μετάφραση (πρωτεϊνοσύνθεση) αποτελεί βήμα της έκφρασης της γενετικής πληροφορίας, κατά το οποίο δημιουργείται μια πεπτιδική αλυσίδα, με βάση την πληροφορία που περιέχεται σε ένα μόριο mRNA. Η αντιστοίχιση των νουκλεοτιδίων του mRNA με τα αμινοξέα των πρωτεϊνών γίνεται μέσω του γενετικού κώδικα και πιο συγκεκριμένα κάθε κωδικόνιο-τριπλέτα του mRNA αντιστοιχεί σε ένα αμινοξύ, με εξαίρεση τα κωδικόνια λήξης.

α. Να περιγράψετε ποια μόρια, κατά την έναρξη της μετάφρασης, συνδέονται μεταξύ τους, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων (μονάδες 4). Να δικαιολογήσετε τη χρησιμότητα των θέσεων εισδοχής για tRNA στη μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα κατά την μεταφραστική διαδικασία (μονάδες 2).

β. Να γράψετε τον λόγο για τον οποίο η μετάφραση σταματά στα κωδικόνια λήξης (μονάδες 3) και να ονομάσετε τρία οργανίδια του κυττάρου στα οποία θα μπορούσε να παρατηρηθεί η διαδικασία της μετάφρασης (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραστη περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος. Επίσης, το πρώτο κωδικόνιο του mRNA, που είναι πάντοτε 5' AUG3', προσδένεται στο αντικωδικόνιο του tRNA (3' UAC5') που μεταφέρει το αμινοξύ μεθειονίνη, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Όταν το ριβόσωμα κινείται κατά μήκος του mRNA κατά ένα κωδικόνιο ένα επόμενο μόριο tRNA, με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του κωδικονίου του mRNA, τοποθετείται πάντα στη δεύτερη κατάλληλη εισδοχή του ριβοσώματος, μεταφέροντας το επόμενο αμινοξύ. Το αμινοξύ αυτό συνδέεται με πεπτιδικό δεσμό με αμινοξύ του προηγούμενου tRNA. Συνεπώς, οι θέσεις εισδοχής για tRNA στη μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα σχετίζονται με την δημιουργία του πεπτιδικού δεσμού.

β. Η επιμήκυνση σταματά σε ένα κωδικόνιο λήξης (5' UGA3', 5' UAG 3' ή 5' UAA3'), επειδή δεν υπάρχουν tRNA που να αντιστοιχούν σε αυτά. Τα οργανίδια του κυττάρου στα οποία πραγματοποιείται η μετάφραση είναι τα μιτοχόνδρια, οι χλωροπλάστες και το αδρό ενδοπλασματικό δίκτυο, τα οποία διαθέτουν ριβοσώματα.

---

**54.** Η τροποποίηση του γονιδιώματος των ζωντανών οργανισμών, όπως και η μεταφορά γενετικής πληροφορίας από έναν οργανισμό σε έναν άλλον, αποτελούν σύγχρονη πραγματικότητα. Το σύνολο των τεχνικών αυτών με τις οποίες μεταφέρεται γενετικό υλικό από έναν οργανισμό σε κάποιον άλλο ονομάζεται γενετική μηχανική. Οι φυτικοί και ζωικοί οργανισμοί που προκύπτουν με τις τεχνικές αυτές ονομάζονται διαγονιδιακοί οργανισμοί και φέρουν ορισμένα νέα γενετικά χαρακτηριστικά, τα οποία μπορούν να κληροδοτήσουν στους απογόνους τους.

α. Υπάρχουν αρκετές μέθοδοι, οι οποίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την είσοδο «ξένου» DNA στα κύτταρα ενός ζώου. Να ονομάσετε την μέθοδο που θεωρείτε ότι είναι η σημαντικότερη (μονάδες 2). Να κάνετε μια σύντομη περιγραφή αυτής της μεθόδου (μονάδες 4).

β. Να ονομάσετε τρία διαγονιδιακά ζώα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό σήμερα (μονάδες 3). Να αναφέρετε δύο λόγους για τους οποίους η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών φυτών και ζώων για την αύξηση της φυτικής και ζωικής παραγωγής παρουσιάζει σημαντικά πλεονεκτήματα έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Η σημαντικότερη μέθοδος είναι η μικροέγχυση. Στη μέθοδο αυτή χρησιμοποιούνται ωάρια του ζώου που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο. Σε αυτά γίνεται εισαγωγή του ξένου DNA με ειδική μικροβελόνα. Το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού. Το ζυγωτό τοποθετείται στη συνέχεια στη μήτρα της «θετής» μητέρας, στην οποία θα αναπτυχθεί το έμβρυο.

β. Τα διαγονιδιακά ζώα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό σήμερα είναι οι αγελάδες, τα πρόβατα και οι χοίροι (εναλλακτικά: οι αίγες). Οι λόγοι για τους οποίους η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών φυτών και ζώων παρουσιάζει σημαντικά πλεονεκτήματα έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων είναι:

- Επιλογή και προσθήκη μόνο επιθυμητών ιδιοτήτων με ταυτόχρονη διατήρηση των παλαιών επιθυμητών χαρακτηριστικών.
- Ταχύτατη παραγωγή βελτιωμένων φυτών και ζώων σε σχέση με τις παραδοσιακές τεχνικές.

---

**55.** Το γενετικό υλικό μπορεί να υποστεί αλλαγές με πολλούς διαφορετικούς τρόπους. Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA, που ονομάζονται μεταλλάξεις, δημιουργούν συνήθως ένα διαφορετικό φαινότυπο χωρίς, ωστόσο αυτό να είναι πάντοτε απαραίτητο. Αυτό εξαρτάται από τον τρόπο με τον οποίο η αλλαγή επιδρά στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή στην πρωτεΐνη.

- α. Να ορίσετε ποιες μεταλλάξεις ονομάζονται σιωπηλές και ποιες ουδέτερες (μονάδες 6).  
β. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί μια μετάλλαξη να οδηγήσει σε πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης (μονάδες 3) και ποιες επιπτώσεις έχει αυτή στη λειτουργικότητα της παραγόμενης πρωτεΐνης (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Οι αλλαγές που συμβαίνουν σε ένα γονίδιο και δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, ονομάζονται σιωπηλές μεταλλάξεις. Οι περισσότερες από τις μεταλλάξεις θεωρούνται επιβλαβείς, επειδή έχουν σοβαρές επιπτώσεις στον οργανισμό. Πολλές όμως δεν είναι επιβλαβείς και χαρακτηρίζονται ουδέτερες. Για παράδειγμα, μεταλλάξεις που οδηγούν σε αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος μπορεί να έχουν ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

β. Σε πολλές περιπτώσεις μία αντικατάσταση βάσης (ή και μία έλλειψη ή προσθήκη βάσεων) μπορεί να μετατρέψει ένα κωδικόνιο, που κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ, σε ένα κωδικόνιο λήξης, με αποτέλεσμα τον πρόωρο τερματισμό σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

---

**56.** Από τα μέσα του δέκατου ένατου αιώνα είχαν αρχίσει προσπάθειες από τους επιστήμονες για την καλλιέργεια βακτηρίων και μυκήτων. Ο Louis Pasteur, στο Παρίσι, υπήρξε από τους πρωτοπόρους αυτής της προσπάθειας. Για το σκοπό αυτό ήταν απαραίτητη η απομόνωση, αρχικά, των διάφορων ειδών βακτηρίων ή μυκήτων, η παρασκευή κατάλληλων θρεπτικών υλικών και η διαμόρφωση κατάλληλων συνθηκών ανάπτυξής τους στο εργαστήριο. Σήμερα οι εξελίξεις στην Επιστήμη και στην Τεχνολογία δίνουν τη δυνατότητα χρησιμοποίησης των ζωντανών οργανισμών για την παραγωγή πολλών προϊόντων όπως τροφίμων, αντιβιοτικών και εμβολίων σε ευρεία κλίμακα, με τη χρήση των βιοαντιδραστήρων.

α. Να εξηγήσετε ποια χαρακτηριστικά παρουσιάζει μία συνεχής καλλιέργεια που πραγματοποιείται σε βιοαντιδραστήρα (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τη διαδικασία με την οποία παραλαμβάνουμε τα τελικά προϊόντα μιας καλλιέργειας από έναν βιοαντιδραστήρα (μονάδες 7).

Μονάδες 13

α. Σήμερα οι μικροοργανισμοί, οι οποίοι χρησιμοποιούνται για την παραγωγή χρήσιμων προϊόντων, όπως αντιβιοτικά ή ένζυμα, μπορούν να αναπτυχθούν στο εργαστήριο και σε μεγάλη κλίμακα στις βιομηχανικές μονάδες κάτω από αυστηρά ελεγχόμενες συνθήκες καλλιέργειας. Όταν γίνεται καλλιέργεια μικροοργανισμών σε μεγάλη κλίμακα (βιομηχανική καλλιέργεια) χρησιμοποιούνται κατάλληλες συσκευές που ονομάζονται ζυμωτήρες ή βιοαντιδραστήρες. Οι βιοαντιδραστήρες επιτρέπουν τον έλεγχο και τη ρύθμιση των συνθηκών (θερμοκρασία, pH, συγκέντρωση O<sub>2</sub>) που αφορούν την καλλιέργεια. Για την ανάπτυξή τους χρησιμοποιούνται τεχνητά θρεπτικά υλικά. Αυτά πρέπει να περιέχουν πηγή άνθρακα, πηγή αζώτου και ιόντα. Τα υγρά θρεπτικά υλικά περιέχουν όλα τα θρεπτικά συστατικά που αναφέρθηκαν προηγουμένως διαλυμένα σε νερό. Στην περίπτωση αερόβιων μικροοργανισμών, είναι απαραίτητη η παρουσία οξυγόνου. Η καλλιέργεια στην οποία οι μικροοργανισμοί τροφοδοτούνται συνεχώς με θρεπτικά υλικά ενώ ταυτόχρονα, απομακρύνονται από την καλλιέργεια κύτταρα και άχρηστα προϊόντα ονομάζεται συνεχής καλλιέργεια.

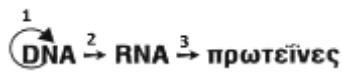
β. (Με τον όρο ζύμωση εννοούμε τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιοσδήποτε συνθήκες. Ο όρος ζύμωση παλαιότερα χρησιμοποιείτο μόνο για αναερόβιες διεργασίες αλλά σήμερα χρησιμοποιείται με την ευρεία έννοια και περιλαμβάνει



όλες τις διεργασίες, αερόβιες και αναερόβιες). Τα προϊόντα της ζύμωσης είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα είτε προϊόντα των κυττάρων όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά. Αρχικά, πραγματοποιείται διαχωρισμός των υγρών από τα στερεά συστατικά, στα οποία συμπεριλαμβάνονται και τα κύτταρα. Αυτό γίνεται συνήθως με διήθηση ή με φυγοκέντρηση. Το επιθυμητό προϊόν μπορεί να περιλαμβάνεται στα στερεά ή υγρά συστατικά, από όπου παραλαμβάνεται με τη χρήση κατάλληλων μεθόδων. Τα προϊόντα της ζύμωσης μπορούν να αξιοποιηθούν μόνο όταν είναι απόλυτα καθαρά, δηλαδή όταν δεν έχουν προσμείξεις (οπότε ακολουθεί καθαρισμός από τις προσμίξεις και στη συνέχεια συσκευασία του προϊόντος και διάθεση στην αγορά).

---

**57.** Το 1958, πέντε χρόνια μετά την ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA, ο Francis Crick πρότεινε το κεντρικό δόγμα της Μοριακής Βιολογίας για να «περιγράψει» τη ροή της γενετικής πληροφορίας, το οποίο συνοψίζεται στο ακόλουθο σχήμα:



α. Να ονομάσετε τις διαδικασίες που υποδεικνύουν τα βέλη 1, 2 και 3 (μονάδες 3) και να αναφέρετε σε ποιες περιοχές ή/και οργανίδια ενός ευκαρυωτικού κυττάρου πραγματοποιείται η κάθε μία από αυτές (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε τα είδη του RNA που συναντώνται τόσο στα προκαρυωτικά, όσο και στα ευκαρυωτικά κύτταρα και να περιγράψετε τη λειτουργία του καθενός από αυτά (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Η διαδικασία 1 απεικονίζει την αντιγραφή του DNA, η διαδικασία 2 τη μεταγραφή και η διαδικασία 3 τη μετάφραση. Αντιγραφή και μεταγραφή πραγματοποιούνται στον πυρήνα, στα μιτοχόνδρια και στους χλωροπλάστες (αν υπάρχουν), ενώ η μετάφραση στο κυτταρόπλασμα (τόσο στα ελεύθερα ριβοσώματά του, όσο και σε εκείνα που εντοπίζονται στην επιφάνεια του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου). Επίσης, η μετάφραση πραγματοποιείται στα μιτοχόνδρια και, εφ' όσον υπάρχουν, στους χλωροπλάστες.

β. Τόσο στα προκαρυωτικά, όσο και στα ευκαρυωτικά συναντώνται τρία είδη μορίων RNA: το αγγελιαφόρο RNA (mRNA), το μεταφορικό RNA (tRNA) και το ριβοσωμικό RNA (rRNA). Οι λειτουργίες του καθενός από αυτά είναι οι ακόλουθες:

**Αγγελιαφόρο RNA (mRNA):** Τα μόρια αυτά μεταφέρουν την πληροφορία του DNA για την παραγωγή μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

**Ριβοσωμικό RNA (rRNA):** Τα μόρια αυτά συνδέονται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν το ριβόσωμα, ένα οργανίδιο απαραίτητο για την πραγματοποίηση της πρωτεϊνοσύνθεσης.

**Μεταφορικό RNA (tRNA):** Κάθε μεταφορικό tRNA συνδέεται με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ και το μεταφέρει στη θέση της πρωτεϊνοσύνθεσης.

---

**58.** Στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, πολλά γονίδια μεταγράφονται σε ορισμένους μόνο κυτταρικούς τύπους, όπως για παράδειγμα τα γονίδια των αλυσίδων των αιμοσφαιρινών που εκφράζονται μόνο στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα του ανθρώπου. Αν θέλουμε να κλωνοποιήσουμε μόνο τα γονίδια που εκφράζονται σε συγκεκριμένους τύπους κυττάρων, τότε κατασκευάζουμε τις cDNA βιβλιοθήκες.

α. Να περιγράψετε τι περιέχουν οι cDNA βιβλιοθήκες (μονάδες 3) και να αναφέρετε το βασικό πλεονέκτημα που παρουσιάζουν σε σχέση με τις γονιδιωματικές (μονάδες 3).

β. Να περιγράψετε τη διαδικασία κατασκευής μιας cDNA βιβλιοθήκης (μονάδες 3) και να αναφέρετε ονομαστικά τα ένζυμα που πρέπει να χρησιμοποιήσουν οι ερευνητές (μονάδες 4).

α. Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των ώριμων mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε έναν κυτταρικό τύπο, τα οποία περιέχονται με μορφή DNA μέσα στους κλώνους των βακτηρίων που συνιστούν τη βιβλιοθήκη αυτή. Οι συγκεκριμένες βιβλιοθήκες παρουσιάζουν το πλεονέκτημα της απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξωνίων (και των απαραίτητων για τη μετάφραση 5' και 3' αμετάφραστων περιοχών).

β. Για να κατασκευαστεί μία cDNA βιβλιοθήκη, απομονώνεται το ολικό «ώριμο» mRNA από κύτταρα που εκφράζουν το γονίδιο που ενδιαφέρει τους ερευνητές. Το mRNA χρησιμοποιείται σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA (cDNA: complementary DNA) μέσω της λειτουργίας της αντίστροφης μεταγραφής και του ενζύμου αντίστροφη μεταγραφάση. Παράγονται έτσι υβριδικά μόρια cDNA-mRNA. Το mRNA διασπάται με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αποδιατάσσεται με θέρμανση και τα μονόκλινα cDNA χρησιμεύουν σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA με τη βοήθεια DNA πολυμερασών. Το αποτέλεσμα είναι η δημιουργία δίκλωνων μορίων DNA. Με τη δράση περιοριστικής ενδονουκλεάσης και DNA δεσμάσης, τα δίκλινα μόρια DNA εισάγονται σε πλασμίδια ή βακτηριοφάγους και κλωνοποιούνται.

Συνοψίζοντας, τα ένζυμα που θα πρέπει να χρησιμοποιήσουν οι ερευνητές είναι αντίστροφη μεταγραφάση, DNA πολυμεράση, περιοριστική ενδονουκλεάση και DNA δεσμάση.

**59.** Στους πολυκύτταρους οργανισμούς συναντάμε το φαινόμενο της κυτταρικής διαφοροποίησης, όπου από το ένα πρώτο κύτταρο, το ζυγωτό, προκύπτουν οι διάφορες κατηγορίες κυττάρων του οργανισμού. Σε αυτή τη διαδικασία κύριο ρόλο παίζει η διαφορική έκφραση των γονιδίων, η οποία επιτυγχάνεται με τα πολλαπλά επίπεδα γονιδιακής ρύθμισης. Από την άλλη μεριά, στους προκαρυωτικούς οργανισμούς η γονιδιακή ρύθμιση είναι πιο απλή, αφού όλα τα κύτταρα μιας βακτηριακής αποικίας είναι κατά βάση ίδια.

α. Να εξηγήσετε πως συνδέεται το φαινόμενο της κυτταρικής διαφοροποίησης με τη ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς (μονάδες 6).

β. Εφόσον τα βακτηριακά κύτταρα δεν υφίστανται κυτταρική διαφοροποίηση, να αναλύσετε ποιο σκοπό εξυπηρετεί η γονιδιακή ρύθμιση στους προκαρυωτικούς οργανισμούς (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Ο όρος γονιδιακή έκφραση αναφέρεται συνήθως σε όλη τη διαδικασία με την οποία ένα γονίδιο ενεργοποιείται, για να παραγάγει μια πρωτεΐνη. Η ύπαρξη και η λειτουργία ενός προγράμματος ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης, παρέχει τις οδηγίες για το είδος και την ποσότητα των πρωτεϊνών, οι οποίες πρέπει να παραχθούν σε κάθε συγκεκριμένη χρονική στιγμή. Η ζωή στους πολυκύτταρους οργανισμούς αρχίζει, όταν ένα γονιμοποιημένο ωάριο διαιρείται με μίτωση και παράγει τρισεκατομμύρια κύτταρα, που έχουν το ίδιο γενετικό υλικό (DNA). Στα αρχικά στάδια της εμβρυογένεσης τα κύτταρα, μέσω μιας διαδικασίας, που συνολικά αναφέρεται ως κυτταρική διαφοροποίηση, εξειδικεύονται, για να επιτελέσουν επιμέρους λειτουργίες και αυτό το επιτυγχάνουν εκφράζοντας τη γενετική τους πληροφορία επιλεκτικά. Η τελειοποίηση, λοιπόν, των συστημάτων ελέγχου της γονιδιακής έκφρασης είναι αναγκαία και λόγω της μεγαλύτερης πολυπλοκότητας των ευκαρυωτικών κυττάρων, αλλά και επειδή πρέπει να ελεγχθεί προσεκτικά η ανάπτυξη των πολυκύτταρων οργανισμών. Κατά συνέπεια, η ρύθμιση των γονιδίων στα ευκαρυωτικά κύτταρα γίνεται σε πολλά επίπεδα.

β. Τα κύτταρα που ανήκουν σε ένα βακτηριακό στέλεχος είναι πανομοιότυπα μεταξύ τους. Ωστόσο, στα βακτήρια η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης αποσκοπεί κυρίως στην προσαρμογή

του οργανισμού στις εναλλαγές του περιβάλλοντος, έτσι ώστε να εξασφαλίζονται οι καλύτερες συνθήκες για τη βασική λειτουργία του, που είναι η αύξηση και η διαίρεση.

---

**60.** Η ανακάλυψη των περιοριστικών ενδονουκλεασών, δηλαδή των ενζύμων που αναγνωρίζουν στο DNA συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων και το «κόβουν» σε συγκεκριμένα σημεία, καθώς και των ειδικών φορέων κλωνοποίησης, που μεταφέρουν DNA από κύτταρο σε κύτταρο, επέτρεψε την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA. Έτσι, μπορούμε πλέον να κατασκευάζουμε και να πολλαπλασιάζουμε *in vitro* «ανασυνδυασμένα» μόρια DNA και στη συνέχεια να τα μεταφέρουμε σε *in vivo* περιβάλλον. Με αυτόν το τρόπο προκύπτουν γενετικά τροποποιημένα βακτήρια ή ευκαρυωτικά κύτταρα που μπορούν να πολλαπλασιάζονται μεταβιβάζοντας στους απογόνους τους τις νέες τους ιδιότητες.

α. Να αποδώσετε τις έννοιες του ανασυνδυασμού και του μετασχηματισμού, όπως αυτές χρησιμοποιούνται στα πλαίσια της γενετικής μηχανικής (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε συνοπτικά δύο τρόπους με τους οποίους μπορούμε να επιτύχουμε την κλωνοποίηση μορίων DNA (μονάδες 5), χαρακτηρίζοντας παράλληλα αυτές τις διαδικασίες ως *in vivo* ή *in vitro* (μονάδες 2).

Μονάδες 13

α. Ο ανασυνδυασμός αναφέρεται στην κατασκευή στο δοκιμαστικό σωλήνα ενός «ανασυνδυασμένου» μορίου DNA, δηλαδή ενός τεχνητού μορίου DNA, που περιέχει γονίδια από δύο ή και περισσότερους οργανισμούς. Η μεταφορά και εισαγωγή του ανασυνδυασμένου μορίου DNA σε ένα κύτταρο-ξενιστή, βακτηριακό ή ευκαρυωτικό, ονομάζεται μετασχηματισμός. Τα γενετικά τροποποιημένα βακτήρια ή ευκαρυωτικά κύτταρα, που προκύπτουν με τον μετασχηματισμό, είναι ικανά να ζουν και να αναπαράγονται μεταφέροντας στους απογόνους τους τις καινούργιες ιδιότητες.

β. Κάθε βακτήριο, που προσλαμβάνει ένα μόνο μόριο ανασυνδυασμένου DNA αφήνεται να πολλαπλασιαστεί με κυτταρικές διαιρέσεις και να παράγει μια αποικία βακτηριακών κλώνων. Είναι φανερό ότι με την παραπάνω διαδικασία παράγονται *in vivo* χιλιάδες κλώνοι ανασυνδυασμένων μορίων DNA. Η δημιουργία πολλών αντιγράφων DNA μπορεί να γίνει όμως και *in vitro* με τη μέθοδο της αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR: Polymerase Chain Reaction), που μας επιτρέπει να αντιγράψουμε επιλεκτικά, εκατομμύρια φορές, ειδικές αλληλουχίες DNA από ένα σύνθετο μείγμα μορίων DNA, χωρίς τη μεσολάβηση ζωντανού κυττάρου.

---

**61.** Η πρωτεϊνοσύνθεση αποτελεί μια από τις σπουδαιότερες βιολογικές διεργασίες που γίνονται στα κύτταρα, κατά την οποία πραγματοποιείται η μετάβαση από τη γλώσσα των νουκλεοτιδίων, στην οποία είναι γραμμένη η γενετική πληροφορία, στην γλώσσα των αμινοξέων, από τα οποία φτιάχνεται η πρωτοταγής δομή μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας. α. Να αναφέρετε τις διαφορετικές περιοχές ενός ζωικού και ενός φυτικού κυττάρου στις οποίες γίνεται σύνθεση πρωτεϊνών (μονάδες 6).

β. Να αναφέρετε τα είδη των μακρομορίων που συμμετέχουν στην κατασκευή των κυτταρικών δομών στις οποίες γίνεται η πρωτεϊνοσύνθεση (μονάδες 4). Να ονομάσετε ποιο από αυτά τα μακρομόρια παράγεται στον πυρήνα του ευκαρυωτικού κυττάρου (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Σύνθεση πρωτεϊνών τόσο στο ζωικό κύτταρο, όσο και στο φυτικό κύτταρο πραγματοποιείται όπου υπάρχουν ριβοσώματα, δηλαδή στα ελεύθερα ριβοσώματα του κυτταροπλάσματος, στα ριβοσώματα που εντοπίζονται στην επιφάνεια του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου, καθώς

και στα μιτοχόνδριά τους. Στην περίπτωση που το φυτικό κύτταρο είναι φωτοσυνθετικό, προερχόμενο από τα πράσινα μέρη του φυτού, πρωτεϊνοσύνθεση γίνεται, επιπλέον, και στους χλωροπλάστες.

β. Η πρωτεϊνοσύνθεση γίνεται στα ριβοσώματα, τα οποία αποτελούνται από δύο ριβοσωμικές υπομονάδες, την μικρή και την μεγάλη. Κάθε ριβοσωμική υπομονάδα φτιάχνεται με τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ριβοσωμικού rRNA. Τα μόρια των rRNA παράγονται στον πυρήνα του ευκαρυωτικού κυττάρου κυρίως από γονίδια των χρωμοσωμάτων που εντοπίζονται στον πυρηνίσκο.

---

**62.** Μεταξύ των χαρακτηριστικών που φέρουν τα ερυθρά αιμοσφαίρια του αίματος του ανθρώπου περιλαμβάνονται: η μικρή διάρκεια ζωής τους, η αδυναμία κυτταρικής τους διαίρεσης, ο μικρός αριθμός μεταβολικών διεργασιών και ταυτόχρονα η μεγάλη περιεκτικότητά τους σε μια αναγκαία, για την επιβίωση του ανθρώπου, πρωτεΐνη.

α. Να εξηγήσετε πού πιστεύετε ότι οφείλονται τα προαναφερόμενα χαρακτηριστικά των ερυθρών αιμοσφαιρίων του ανθρώπου (μονάδες 6).

β. Να ονομάσετε την πρωτεΐνη που αφθονεί στο κυτταρόπλασμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων των ενηλίκων (μονάδες 2), να αναφέρετε το βιολογικό της ρόλο (μονάδες 2) και να περιγράψετε την τελική διαμόρφωση αυτής της πρωτεΐνης στο χώρο, όσον αφορά στους ενήλικες, εξηγώντας τον τρόπο με τον οποίο προκύπτει η διαμόρφωση αυτή (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Η μικρή διάρκεια της ζωής των ερυθρών αιμοσφαιρίων και το γεγονός ότι τα κύτταρα αυτά έχουν σε όλη τη διάρκεια της ζωής τους μικρό αριθμό μεταβολικών διεργασιών, δικαιολογείται τόσο από την απουσία πυρήνα (και γενετικού υλικού), όσο και από την απουσία μιτοχονδρίων, τα οποία απαιτούνται για την πραγματοποίηση κυτταρικής αναπνοής. Η έλλειψη γενετικού υλικού εξηγεί και την αδυναμία των κυττάρων αυτών να διαιρεθούν.

β. Τα ερυθροκύτταρα του αίματος περιέχουν αιμοσφαιρίνη, μια σημαντικότερη πρωτεΐνη για τη ζωή πολλών οργανισμών. Η κύρια αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων είναι η HbA. Ο βιολογικός ρόλος της πρωτεΐνης αυτής είναι κυρίως η μεταφορά οξυγόνου και διοξειδίου του άνθρακα προς και από τους ιστούς αντίστοιχα. Η HbA αποτελείται από 2α και 2β πολυπεπτιδικές αλυσίδες, συνεπώς η τελική της διαμόρφωση στο χώρο περιλαμβάνει την τεταρτοταγή της δομή. Η πρωτοταγής δομή κάθε αλυσίδας της HbA (της α και β) συντίθεται στα ριβοσώματα του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου των πρόδρομων ερυθροκυττάρων, ενώ οι ανώτερες δομές της πρωτεΐνης ολοκληρώνονται στους αυλούς του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου των παραπάνω κυττάρων.

---

**63.** Οι γνώσεις που έχουμε αποκτήσει σε μοριακό επίπεδο για διάφορες γενετικές ασθένειες μας έδωσε τη δυνατότητα να αναπτύξουμε μεθόδους, οι οποίες ανιχνεύουν εγκαίρως γενετικές διαταραχές σε μέλη μιας οικογένειας ή σε έναν πληθυσμό.

α. Να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους είναι εφικτό να διαγνωστεί μια γενετική ασθένεια (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τι μπορεί να προσφέρει η έγκαιρη γενετική διάγνωση (μονάδες 3).

β. Ο ειδικός επιστήμονας - γενετιστής, στον οποίο απευθύνονται πολλοί υποψήφιοι γονείς, πρέπει να συνεξετάσει ορισμένα απαραίτητα στοιχεία σχετικά με την ασθένεια που ελέγχεται, προκειμένου να καταλήξει σε γενετική συμβουλή. Να αναφέρετε τρία από αυτά τα απαραίτητα στοιχεία (μονάδες 3). Παρ' ότι γενετική καθοδήγηση μπορεί να ζητήσουν όλοι οι υποψήφιοι γονείς, υπάρχουν ομάδες ατόμων οι οποίες είναι απαραίτητο να απευθυνθούν σε ειδικούς

πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων. Να γράψετε τρεις από τις ομάδες αυτές ατόμων (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Οι τρεις τρόποι με τους οποίους είναι εφικτό να διαγνωσθεί μια γενετική ασθένεια είναι:

1. Η μελέτη του καρυότυπου, όπως για παράδειγμα κατά τον προγεννητικό έλεγχο.
2. Διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες.
3. Η ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση).

Εναλλακτικά:

Κυτταρολογική - ιστολογική ανάλυση όπως στην περίπτωση της δοκιμασίας δρεπάνωσης.

Η έγκαιρη διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας προσφέρει τη δυνατότητα σχεδιασμού θεραπευτικής αγωγής, έτσι που να ελαχιστοποιούνται οι επιπλοκές της ασθένειας όπως στην περίπτωση της φαινυλκετονουρίας (PKU). Ο έλεγχος για τον εντοπισμό των πιθανών φορέων, όπως στις περιπτώσεις της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας πραγματοποιείται με σκοπό τον υπολογισμό της πιθανότητας δημιουργίας απογόνων που πάσχουν από τις συγκεκριμένες κληρονομικές ασθένειες. Ακόμη, στην περίπτωση διάγνωσης γενετικών ανωμαλιών κατά τη διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου, δίνεται η δυνατότητα διακοπής της κύησης.

β. Τα απαραίτητα στοιχεία που πρέπει να συνεξετάσουν οι γενετιστές πριν δώσουν γενετική συμβουλή για μία γενετική ασθένεια είναι:

- η συχνότητα εμφάνισης της γενετικής ασθένειας,
- ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται η γενετική ασθένεια,
- οι επιπτώσεις της γενετικής ασθένειας στα άτομα που πάσχουν από αυτή.

Εναλλακτικά:

οι τρόποι αντιμετώπισης της συγκεκριμένης γενετικής ασθένειας.

Οι ομάδες ατόμων οι οποίες είναι απαραίτητο να απευθύνονται σε ειδικούς πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων περιλαμβάνουν:

- Άτομα-φορείς γενετικών ασθενειών.
  - Άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών.
  - Γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω.
- (εναλλακτικά: Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές).

---

**64.** Στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών οργανισμών τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μια μεταβολική οδό, όπως η διάσπαση της λακτόζης ή η βιοσύνθεση διάφορων αμινοξέων, οργανώνονται σε οπερόνια, δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους.

α. Να ονομάσετε τις αλληλουχίες DNA ή γονίδια που ρυθμίζουν την έκφραση των δομικών γονιδίων στο οπερόνιο της λακτόζης (μονάδες 3) και να αναφέρετε τον τρόπο με τον οποίο συμμετέχουν στη ρύθμιση αυτή (μονάδες 3).

β. Συμφωνείτε με την άποψη ότι στους προκαρυωτικούς οργανισμούς όλα τα γονίδια μεταγράφονται συνεχώς συνθέτοντας πρωτεΐνες που χρειάζονται για τις βασικές λειτουργίες του κυττάρου τους (μονάδα 2); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας εξηγώντας παράλληλα που αποσκοπεί η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στους προκαρυωτικούς οργανισμούς (μονάδες 5).

Μονάδες 13

α. Οι αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων είναι:

Ρυθμιστικό γονίδιο: Παράγει την πρωτεΐνη-καταστολέα που εμποδίζει την έκφραση των δομικών γονιδίων (όταν το κύτταρο δεν χρειάζεται τα ένζυμα μεταβολισμού της λακτόζης).



Υποκινητής: Πάνω σε αυτόν προσδένεται η RNA πολυμεράση, με την βοήθεια των μεταγραφικών παραγόντων, ώστε να προχωρήσει στη μεταγραφή των δομικών γονιδίων.

Χειριστής: Πάνω σε αυτόν προσδένεται η πρωτεΐνη-καταστολέας για να εμποδίσει την RNA πολυμεράση να μεταγράψει τα δομικά γονίδια.

β. Όχι. Στα βακτήρια η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης αποσκοπεί κυρίως στην προσαρμογή του οργανισμού στις εναλλαγές του περιβάλλοντος, έτσι ώστε να εξασφαλίζονται οι καλύτερες συνθήκες για τη βασική λειτουργία του, που είναι η αύξηση και η διαίρεση. Έτσι, ενώ μερικά γονίδια μεταγράφονται συνεχώς και κωδικοποιούν πρωτεΐνες, που χρειάζονται για τις βασικές λειτουργίες του κυττάρου, άλλα μεταγράφονται μόνο όταν το κύτταρο αναπτύσσεται σε ειδικές περιβαλλοντικές συνθήκες, επειδή τα προϊόντα των γονιδίων αυτών είναι απαραίτητα για την επιβίωση του κυττάρου στις συνθήκες αυτές.

---

**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.)

---

**66.** Το 1900, ο William Bateson, ένας από τους κύριους υποστηρικτές του Μενδελισμού, μετέφρασε την εργασία του Μέντελ από τα γερμανικά στα αγγλικά και τη δημοσίευσε στο περιοδικό της Βασιλικής Εταιρείας Κηπουρικής. Ήταν ο πρώτος που χρησιμοποίησε τον όρο γενετική

και καθιέρωσε τους όρους ομόζυγος, ετερόζυγος και αλληλόμορφο.

α. Να ορίσετε τις ακόλουθες έννοιες: αλληλόμορφα γονίδια, ομόζυγο και ετερόζυγο άτομο (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε αν, στον άνθρωπο, υπάρχει αρσενικό άτομο που να είναι ομόζυγο για την αιμορροφιλία A (μονάδες 4).

γ. Να εξηγήσετε γιατί η αιμορροφιλία A εμφανίζεται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πιο σπάνια στα θηλυκά (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Αλληλόμορφα γονίδια είναι τα γονίδια που βρίσκονται στην ίδια θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα (με διαφορετικό ενδεχομένως τρόπο).

Ένα άτομο με ίδια αλληλόμορφα γονίδια για μια συγκεκριμένη ιδιότητα είναι ομόζυγο για την ιδιότητα αυτή, ενώ ένα άτομο με δύο διαφορετικά αλληλόμορφα γονίδια είναι ετερόζυγο.

β. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της αιμορροφιλίας A είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο ( $X^a$ ), ενώ το φυσιολογικό αλληλόμορφο είναι επικρατές ( $X^A$ ). Τα γονίδια που βρίσκονται πάνω στο X χρωμόσωμα (στη φυλοσύνδετη περιοχή του), όπως εκείνο που ευθύνεται για την αιμορροφιλία A, δεν έχουν αντίστοιχα αλληλόμορφα στο Y χρωμόσωμα. Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν ένα χρωμόσωμα X και ένα Y, δεν είναι δυνατόν να υπάρχουν αρσενικά άτομα που να είναι ομόζυγα για την αιμορροφιλία.

γ. Ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο, αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο. Συνεπώς, οι ασθένειες που ελέγχονται από υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια, όπως η αιμορροφιλία, εμφανίζονται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πιο σπάνια στα θηλυκά άτομα.

---

**67.** Η μεταγραφή αποτελεί κομβική διαδικασία στην έκφραση ενός γονιδίου. Κατά τη διαδικασία της μεταγραφής η γενετική πληροφορία ενός γονιδίου μεταφέρεται στο RNA. Αυτό αποτελεί το πρώτο βήμα κατά τη ροή της γενετικής πληροφορίας. Ένα σύνολο μηχανισμών ελέγχει ποια γονίδια θα μεταγραφούν σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο.

α. Να αναφέρετε τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής ενός ευκαρυωτικού γονιδίου, να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο ελέγχουν την έναρξη της μεταγραφής και να εξηγήσετε αν κατά την έναρξη της μεταγραφής ελέγχεται, εκτός από την ποιότητα των πρωτεϊνών που παράγονται σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο, και η ποσότητά τους (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τις αντιδράσεις που καταλύει το βασικό ένζυμο της μεταγραφής (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής είναι ο υποκινητής και οι μεταγραφικοί παράγοντες. Το DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων δεν οργανώνεται σε οπερόνια αλλά κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή και μεταγράφεται αυτόνομα. Η RNA πολυμεράση λειτουργεί (όπως και στους προκαρυωτικούς οργανισμούς) με τη βοήθεια πρωτεϊνών, που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Μόνο που στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία. Κάθε κυτταρικός τύπος περιέχει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή ενός γονιδίου. Κατά τη μεταγραφή ενός ευκαρυωτικού γονιδίου, ένα σύνολο μηχανισμών ελέγχουν ποια γονίδια θα μεταγραφούν ή/και με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή. Επίσης, πολλά

μόρια mRNA μπορούν να μεταγράφονται από ένα μόνο γονίδιο. Άρα η ρύθμιση που γίνεται είναι και ποσοτική, εκτός από ποιοτική.

β. Η RNA πολυμεράση, το βασικό ένζυμο της μεταγραφής προσδένεται στον υποκινητή του γονιδίου με τη βοήθεια των μεταγραφικών παραγόντων, προκαλώντας τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μιάς αλυσίδας DNA, συνδέοντας τα με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Άρα καταλύει το ξετύλιγμα της διπλής έλικας (διάσπαση των δεσμών υδρογόνου μεταξύ των βάσεων του DNA) και τη δημιουργία φωσφοδιεστερικών δεσμών μεταξύ ριβονουκλεοτιδίων του νεοσυντιθέμενου RNA.

---

**68.** Σήμερα ο άνθρωπος μέσω της γενετικής μηχανικής και της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA όχι μόνο ερευνά, αλλά και επεμβαίνει και τροποποιεί κατά βούληση το γενετικό υλικό των οργανισμών. Οι κύριες εφαρμογές της γενετικής μηχανικής αφορούν στην αντιμετώπιση ασθενειών και στην αύξηση της γεωργικής και κτηνοτροφικής παραγωγής.

α. Να εξηγήσετε τι περιλαμβάνει η γενετική μηχανική (μονάδες 3) καθώς και ποιες τεχνικές συνολικά ανήκουν στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε τους θεμελιώδεις στόχους του ανθρώπου που επιτυγχάνονται μέσω της γενετικής μηχανικής (μονάδες 3) και να περιγράψετε τους δύο βασικούς τρόπους, με τους οποίους μπορούν σήμερα να παραχθούν φαρμακευτικές πρωτεΐνες με τη βοήθεια των σύγχρονων τεχνολογιών που περιλαμβάνει η γενετική μηχανική (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Οι τεχνικές με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό αποτελούν τη γενετική μηχανική. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA περιλαμβάνει όλες τις τεχνικές που οδηγούν σε μεταφορά του γενετικού υλικού από ένα οργανισμό σε έναν άλλο.

β. Μέσω της γενετικής μηχανικής μπορούν να κατανοηθούν το μυστήριο της ζωής και η εξέλιξη πάνω στη Γη. Επιπλέον, βελτιώνεται η υγεία και ο τρόπος διαβίωσης του ανθρώπου, μέσω εφαρμογών της γενετικής μηχανικής στην ιατρική, στη γεωργία και στην κτηνοτροφία. Φαρμακευτικές πρωτεΐνες παράγονται μέσω cDNA βιβλιοθηκών σε βακτήρια που αναπτύσσονται σε βιοαντιδραστήρες και μέσω των διαγονιδιακών οργανισμών.

---

**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).

Μονάδες 12

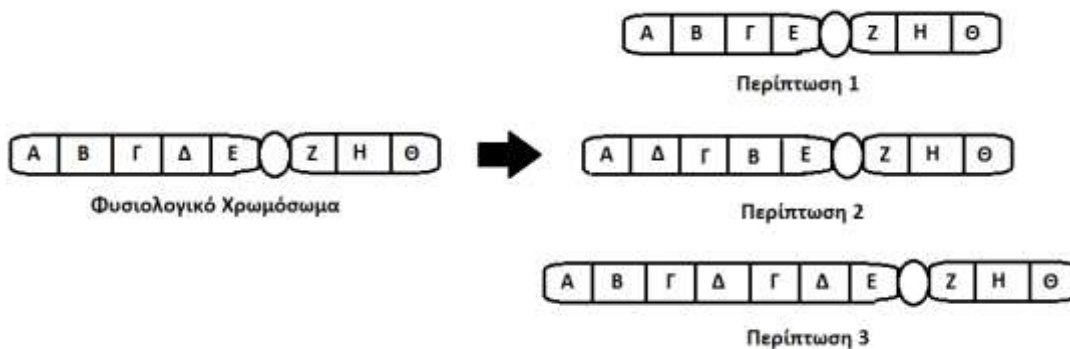
α. Τα είδη RNA που παράγονται με τη μεταγραφή είναι: το αγγελιαφόρο RNA (mRNA), το μεταφορικό RNA (tRNA), το ριβοσωμικό RNA (rRNA) και το μικρό πυρηνικό RNA (snRNA). Τα τρία

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.

**70.** Η αυτόματη αποβολή είναι η απώλεια της κύησης πριν την 24η εβδομάδα λόγω φυσικού ενδομήτριου θανάτου του εμβρύου. Το 10-15% των επιβεβαιωμένων κυήσεων οδηγείται σε αποβολή, συχνά λόγω της παρουσίας χρωμοσωμικών ή γονιδιακών μεταλλάξεων στο έμβρυο, λειτουργώντας έτσι, ως ένα είδος «προστατευτικού μηχανισμού», που αποτρέπει τη γέννηση παιδιού με τέτοιες ανωμαλίες. Οι χρωμοσωμικές μεταλλάξεις περιλαμβάνουν τόσο τις αριθμητικές, όσο και τις δομικές ανωμαλίες, που συνήθως έχουν ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινοτύπου του ατόμου.

α. Να ορίσετε την έννοια «μετάλλαξη» (μονάδες 2) και να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους προκαλούνται τα δύο είδη χρωμοσωμικών ανωμαλιών (μονάδες 4). β. Να ονομάσετε τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών που απεικονίζονται στο παρακάτω σχήμα (μονάδες 3) και να αναφέρετε πώς επηρεάζεται η ποσότητα ή/και η διάταξη της γενετικής πληροφορίας στην κάθε περίπτωση (μονάδες 3). Να ονομάσετε το είδος δομικής ανωμαλίας που σχετίζεται με «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα (μονάδα 1).



Μονάδες 13

α. Μεταλλάξεις είναι οι αλλαγές που συμβαίνουν τόσο στην αλληλουχία, όσο και στον αριθμό των βάσεων του DNA ενός οργανισμού. Ο μηχανισμός πρόκλησης αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι ο μη-διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης. Τότε, δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι το αποτέλεσμα διάφορων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου που σχετίζονται με δράση μεταλλαξογόνων παραγόντων, π.χ. ακτινοβολιών, χημικών ουσιών.

β. Στην περίπτωση 1 υπάρχει έλλειψη του τμήματος Δ που οδηγεί σε απώλεια γενετικής πληροφορίας. Στην περίπτωση 2 υπάρχει αναστροφή του τμήματος ΒΓΔ σε ΔΒΓ και έχει ως συνέπεια μόνο την αλλαγή της διάταξης της γενετικής πληροφορίας στο χρωμόσωμα. Στην περίπτωση 3 υπάρχει διπλασιασμός του τμήματος ΓΔ, δηλαδή επανάληψη αυτού του χρωμοσωμικού τμήματος που οδηγεί σε περίσσεια γενετικού υλικού. Το είδος της δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας που σχετίζεται με την «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομό-

**71.** Οι περισσότερες μορφές καρκίνου είναι αποτέλεσμα τυχαίων μεταλλάξεων που αφορούν κυρίως σε σωματικά κύτταρα. Συνήθως οι μεταλλάξεις αυτές αφορούν σε γονίδια που ελέγχουν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό. Μια γυναίκα υποβλήθηκε σε διαγνωστικές εξετάσεις και στον δεξιό μαστό της εντοπίστηκε ένα καρκινικό μόρφωμα ακαθόριστου σχήματος.

α. Να εξηγήσετε εάν ο καρκίνος μπορεί να θεωρηθεί τύπος μονογονιδιακής ασθένειας (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορούν να αξιοποιηθούν στην βελτίωση της θεραπείας του καρκίνου του μαστού (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Μονογονιδιακοί χαρακτήρες ονομάζονται οι χαρακτήρες που καθορίζονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου και ακολουθούν τον μεντελικό τρόπο κληρονομικότητας. Ο καρκίνος δεν κληρονομείται ως απλός μεντελικός χαρακτήρας, αλλά είναι αποτέλεσμα γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Ο καρκίνος, σε αντίθεση με τις κληρονομικές ασθένειες, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, δεν προκαλείται από μία μόνο μετάλλαξη σε ένα μόνο γονίδιο, αλλά από τη “συσσώρευση” αρκετών γενετικών αλλαγών στα κύτταρα. Κατά συνέπεια ο καρκίνος δεν μπορεί να θεωρηθεί μονογονιδιακή ασθένεια.

β. Τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορούν να αξιοποιηθούν ως θεραπευτικά στην περίπτωση του καρκίνου. Τα καρκινικά κύτταρα έχουν στην εξωτερική τους επιφάνεια μεγάλη ποικιλία αντιγόνων που δεν υπάρχουν στα φυσιολογικά κύτταρα του οργανισμού, τα οποία ονομάζονται καρκινικά αντιγόνα. Έτσι μπορούν να κατασκευαστούν μονοκλωνικά αντισώματα εναντίον αυτών των αντιγόνων. Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ ειδικά μόνο για τα καρκινικά κύτταρα, καθώς μπορούν να συνδέονται επιλεκτικά με τα επιφανειακά καρκινικά αντιγόνα τους και στοχεύουν μόνο αυτά, οπότε μπορεί να γίνουν μεταφορείς ισχυρών αντικαρκινικών φαρμάκων. Όταν εισέλθουν στον ανθρώπινο οργανισμό, εντοπίζουν και προσβάλλουν μόνο τους καρκινικούς στόχους. Τα αντικαρκινικά φάρμακα που είναι συνδεδεμένα με τα αντισώματα, δρουν κατευθείαν στα καρκινικά κύτταρα και τα καταστρέφουν χωρίς να επηρεάζουν τα γειτονικά υγιή κύτταρα.

---

**72.** Τα κύτταρα χρειάζονται ενέργεια για να διατηρήσουν τη δομή και τη λειτουργικότητά τους. Οι χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια είναι εξειδικευμένα κυτταρικά οργανίδια, στα οποία η εισερχόμενη ενέργεια μετατρέπεται σε μορφή αξιοποιήσιμη από τα κύτταρα του οργανισμού. Τα δύο οργανίδια διαθέτουν δικό τους γενετικό υλικό, εκτός από το γενετικό υλικό που υπάρχει στον πυρήνα του κυττάρου.

α. Να περιγράψετε τη μορφή του γενετικού υλικού των χλωροπλαστών και να αναφέρετε τις πληροφορίες που αυτό περιέχει (μονάδες 4). Να εξηγήσετε πώς συνδέονται οι πληροφορίες αυτές με το γεγονός ότι οι χλωροπλάστες θεωρούνται ημιαυτόνομα οργανίδια (μονάδες 3).

β. Να ονομάσετε τρεις δομές και τρία βιολογικά μακρομόρια-συστατικά που συναντώνται στο στρώμα των χλωροπλαστών (μονάδες 3). Να περιγράψετε το ρόλο που διαδραματίζουν αυτές οι δομές και τα μακρομόρια (μονάδα 3).

Μονάδες 13

α. Το γενετικό υλικό των χλωροπλαστών είναι κυκλικό μόριο δίκλωνου DNA και έχει μεγαλύτερο μέγεθος από το μιτοχονδριακό DNA. Περιέχει γενετικές πληροφορίες σχετικές με τη λειτουργία τους, δηλαδή με τη φωτοσύνθεση και κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών, οι οποίες



συντίθενται στα ριβοσώματα των χλωροπλαστών. Επίσης, μπορεί να αντιγράφεται ανεξάρτητα από το γενετικό υλικό του κυττάρου. Στα δύο αυτά γεγονότα οφείλεται η σχετική αυτονομία των χλωροπλαστών. Οι περισσότερες πρωτεΐνες που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία τους, κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα. Το γεγονός αυτό δείχνει ότι οι χλωροπλάστες είναι οργανίδια που δεν είναι ανεξάρτητα από τον πυρήνα του κυττάρου. Έχουν μια σχετική γενετική αυτοδυναμία, και γι αυτό χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα.

β. Στο εσωτερικό των χλωροπλαστών υπάρχει μια ρευστή μάζα, το στρώμα, το οποίο περιέχει πεπλατυσμένα κυστίδια, τα θυλακοειδή, που στοιβάζονται το ένα πάνω στο άλλο, ώστε να σχηματίζουν σωρούς, τα grana, στα οποία περιέχονται μόρια χλωροφύλλης που εξυπηρετούν τη διαδικασία της φωτοσύνθεσης. Επίσης, υπάρχουν μεμονωμένες μεμβρανώδεις δομές τα ελασμάτια, που συνδέουν τα grana μεταξύ τους. Επιπρόσθετα, στο στρώμα του χλωροπλάστη συναντώνται ριβοσώματα που η παρουσία τους επιτρέπει στους χλωροπλάστες να συνθέτουν ορισμένες από τις πρωτεΐνες τους. Εκτός από τις παραπάνω δομές, στο στρώμα συναντάμε και μακρομόρια όπως DNA, RNA και ένζυμα, που επιτρέπουν στον χλωροπλάστη να διαιρείται και να δίνει θυγατρικά οργανίδια, αλλά και να εκφράζει τις γενετικές του πληροφορίες

---

**73.** Οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες είναι πρωτεΐνες που χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία διαφόρων ασθενειών. Η ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA έδωσε τη δυνατότητα παραγωγής τους σε μεγάλες ποσότητες. Μεταξύ των πρώτων μορίων που παρασκευάστηκαν είναι η ινσουλίνη και οι ιντερφερόνες.

α. Να αναφέρετε το βιολογικό ρόλο των ιντερφερονών (μονάδες 2) και να εξηγήσετε πώς αξιοποιούνται ως φαρμακευτικές πρωτεΐνες (μονάδες 4).

β. Να περιγράψετε τα στάδια παραγωγής μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης σε μεγάλες ποσότητες, όπως είναι οι ιντερφερόνες, μέσω της χρήσης βακτηρίων (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Οι ιντερφερόνες είναι αντιικές πρωτεΐνες που παράγονται και εκκρίνονται από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς. Οι πρωτεΐνες αυτές, μετά την συνδεσή τους στην μεμβράνη των γειτονικών υγιών κυττάρων, επάγουν την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών στα κύτταρα αυτά, οι οποίες εμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών σε αυτά. Οι ιντερφερόνες είναι οικογένεια συγγενών πρωτεϊνών που ταξινομούνται ανάλογα με τη χημική και βιολογική ενεργότητά τους σε τρεις ομάδες: τις α, β και γ. Οι ιντερφερόνες παρουσιάζουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον ως αντιϊκοί και πιθανόν ως αντικαρκινικοί παράγοντες.

β. Η παραγωγή των ιντερφερονών στα βακτήρια περιλαμβάνει την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης από ανθρώπινα κύτταρα. Συγκεκριμένα γίνεται απομόνωση συνολικού ώριμου mRNA (από κατάλληλα κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιό), κατασκευή αρχικά μονόκλωνων cDNA με τη διαδικασία της αντίστροφης μεταγραφής, τα οποία στη συνέχεια, με τη βοήθεια μιας DNA πολυμεράσης, θα μετατραπούν σε δίκλωνο DNA. Αυτά ανασυνδυάζονται με κατάλληλα επιλεγμένα πλασμίδια που μπορεί να χρησιμοποιηθούν ως φορείς κλωνοποίησης. Ακολουθεί μετασχηματισμός επιλεγμένων βακτηρίων με τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια και πολλαπλασιασμός τους σε υγρό θρεπτικό υλικό. Στη συνέχεια, γίνεται η επιλογή των μετασχηματισμένων βακτηρίων που περιέχουν το cDNA του γονιδίου το οποίο κωδικοποιεί την ιντερφερόνη. Τέλος, τα βακτήρια αυτά αναπτύσσονται σε βιοαντιδραστήρα για παραγωγή της ιντερφερόνης σε καλλιέργεια μεγάλης κλίμακας και με κατάλληλες φυσικο-χημικές μεθόδους διαχωρισμού συστατικών μίγματος γίνεται η απομόνωσή της και ο καθαρισμός της.

---

**74.** Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι απο-

τέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης. Το 1949, ο Pauling και οι συνεργάτες του διαπίστωσαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων HbA, ήταν διαφορετική στα άτομα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Εξ άλλου, η β-θαλασσαιμία είναι μια από τις σοβαρότερες αιμοσφαιρινοπάθειες η οποία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια.

α. Να αναφέρετε τα είδη των αιμοσφαιρινών που απαντούν σε έναν ενήλικα, καθώς και τη σύστασή τους σε πολυπεπτιδικές αλυσίδες (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε τα είδη των μεταλλάξεων που συμβάλλουν στη μεγάλη ετερογένεια της β-θαλασσαιμίας, εξηγώντας τη διαφοροποίηση που παρατηρείται ως προς τα συμπτώματα της ασθένειας (μονάδες 3).

γ. Διαπιστώθηκε ότι η συχνότητα των ατόμων που είναι φορείς ενός μεταλλαγμένου γονιδίου για την δρεπανοκυτταρική αναιμία ή την β-θαλασσαιμία, είναι αυξημένη σε περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν.Α. Ασίας όπου εμφανιζόταν η ελονοσία. Να εξηγήσετε τον λόγο για τον οποίο ισχύει η παραπάνω διαπίστωση (μονάδες 6).

Μονάδες 13

α. Τα είδη των αιμοσφαιρινών που απαντούν σε έναν ενήλικα είναι:

i) η HbA, με σύσταση  $\alpha_2\beta_2$  που αποτελείται από δύο πολυπεπτιδικές αλυσίδες  $\alpha$  και δύο  $\beta$  και αποτελεί την κύρια μορφή αιμοσφαιρίνης σε έναν ενήλικα,

ii) η HbA<sub>2</sub> με σύσταση  $\alpha_2\delta_2$  που ανιχνεύεται σε μικρές ποσότητες και

iii) η εμβρυική αιμοσφαιρίνη HbF με σύσταση  $\alpha_2\gamma_2$  που βρίσκεται σε ποσοστό <1%.

β. Η ετερογένεια της β-θαλασσαιμίας οφείλεται στα πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων, όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις, και προσθήκες βάσεων, που συμβαίνουν σε διαφορετικά σημεία του γονιδίου που ευθύνεται για την παραγωγή της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Έτσι έχουν βρεθεί πολλά πολλαπλά αλληλόμορφα του ίδιου γονιδίου που μεταλλάχθηκε. Τα συμπτώματα της ασθένειας διαφέρουν ως προς τη βαρύτητα μεταξύ των διαφόρων ατόμων και σχετίζονται με το είδος της μετάλλαξης που τα προκαλεί. Τα συμπτώματα μπορεί να κυμαίνονται από σοβαρή αναιμία, όπως συμβαίνει στην παντελή έλλειψη της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας και κατά συνέπεια και της HbA, έως λιγότερο σοβαρή αναιμία, όταν παρατηρείται μειωμένη σύνθεση της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, και, συνεπώς, μειωμένη σύνθεση της HbA.

γ. Η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία ή β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη σε παραθαλάσσιες περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν.Α. Ασίας στις οποίες καταγράφεται υψηλή συχνότητα ελονοσίας. Η αυξημένη συχνότητα οφείλεται στην ανθεκτικότητα των ετερόζυγων φορέων στην προσβολή από το πλασμάδιο, που είναι πρωτόζωο που προκαλεί την ελονοσία. Ο λόγος είναι ότι τα ερυθροκύτταρά τους (που αποτελούν κύτταρα-ξενιστές στα οποία παρασιτούν τα παθογόνα αυτά πρωτόζωα), δεν ευνοούν τον πολλαπλασιασμό του μικροβίου. Κατά συνέπεια η προστασία που προσδίδει η μετάλλαξη σε επιδημίες ελονοσίας, αποτελεί ένα πλεονέκτημα που παρέχει αυξημένη πιθανότητα επιβίωσης και δυνατότητα αναπαραγωγής στους ετερόζυγους φορείς.

**75.** Οι τεχνικές με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό των οργανισμών αποτελούν τη Γενετική Μηχανική, ενώ όλες οι τεχνικές που οδηγούν σε μεταφορά του γενετικού υλικού από έναν οργανισμό σε κάποιον άλλο, αποτελούν την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA. Η Γενετική Μηχανική έχει ανοίξει νέους δρόμους σχετικά με την επίτευξη δύο θεμελιωδών στόχων του ανθρώπου που αφορούν στην κατανόηση του φαινομένου της ζωής, και τη βελτίωση της υγείας και του βιοτικού του επιπέδου.

α. Να αναφέρετε τους παράγοντες που οδήγησαν στην ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυν-

δυσασμένου DNA (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τις δυνατότητες που έδωσε η τεχνολογία του ανασυνδυσασμένου DNA στον τομέα παρασκευής εμβολίων για τον άνθρωπο (μονάδες 2) και από τα εμβόλια νέας γενιάς, να περιγράψετε τα εμβόλια υπομονάδων (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Η ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυσασμένου DNA, έγινε εφικτή λόγω της απομόνωσης και χρήσης πολυάριθμων ενζύμων που έδωσαν στους επιστήμονες τη δυνατότητα “ανα-παραγωγής” των διαδικασιών της αντιγραφής, της αντίστροφης μεταγραφής, μεταγραφής και μετάφρασης *in vitro*. Επιπρόσθετα, σε αυτό συνέβαλε η απομόνωση των περιοριστικών ενδο-νουκλεασών, ενζύμων που κόβουν το DNA σε κομμάτια όταν συναντήσουν συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων, καθώς και ειδικών φορέων που μεταφέρουν το DNA από κύτταρο σε κύτταρο (π.χ. πλασμίδια, DNA φάγων).

β. Η τεχνολογία του ανασυνδυσασμένου DNA, έδωσε τη δυνατότητα ανάπτυξης μιας νέας γενιάς εμβολίων που υπερνικούν τα μειονεκτήματα των παραδοσιακών. Η κλωνοποίηση των γονιδίων έδωσε τη δυνατότητα ανάπτυξης νέων στρατηγικών για την πρόκληση ισχυρής ενεργητικής ανοσίας εναντίον του παθογόνου παράγοντα. Η παραγωγή των εμβολίων-υπομονάδων στηρίχθηκε στο γεγονός ότι όλα τα συστατικά ενός παθογόνου μικροοργανισμού δεν είναι απαραίτητα για την πρόκληση της ανοσολογικής αντίδρασης στον οργανισμό που θα προσβάλουν. Συνήθως, μόνο ορισμένες πρωτεΐνες επιφάνειας έχουν αντιγονική ιδιότητα. Τα εμβόλια-υπομονάδες στηρίζονται στην παραγωγή μόνο αυτών των συστατικών. Έτσι, γονίδια του παθογόνου μικροοργανισμού που κωδικοποιούν την πρωτεΐνη με την αντιγονική δράση, εισάγονται σε κύτταρα που αναπτύσσονται σε κυτταροκαλλιέργειες και παράγουν την πρωτεΐνη αυτή σε μεγάλες ποσότητες. Στη συνέχεια, η πρωτεΐνη καθαρίζεται και χρησιμοποιείται ως εμβόλιο.

---

**76.** Η Γενετική καθοδήγηση είναι μία διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες δίνουν πληροφορίες σε μεμονωμένα άτομα, ζευγάρια και οικογένειες που πάσχουν από κάποια γενετική ασθένεια ή έχουν αυξημένες πιθανότητες να την εμφανίσουν. Σημαντική διαδικασία είναι η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου, ο οποίος κρίνεται σκόπιμος σε συγκεκριμένη φάση της κύησης και εφόσον συντρέχουν ειδικοί λόγοι.

α. Να αναφέρετε το στάδιο της κύησης στο οποίο κρίνεται σκόπιμο να γίνεται ο προγεννητικός έλεγχος με αμνιοπαρακέντηση (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τη σημασία της έγκαιρης γενετικής διάγνωσης που αυτός επιτρέπει (μονάδες 3) .

β. Να περιγράψετε ένα πλεονέκτημα και ένα μειονέκτημα της αμνιοπαρακέντησης σε σχέση με τη λήψη χοριακών λαχνών (μονάδες 4) και να αναφέρετε τις διαγνωστικές μεθόδους που μπορούν να εφαρμοστούν στα εμβρυϊκά κύτταρα που συλλέχθηκαν με την διαδικασία της αμνιοπαρακέντησης (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου, συνιστάται στις περιπτώσεις που υπάρχει αυξημένη πιθανότητα το έμβρυο να εμφανίσει κάποια γενετική ανωμαλία. Η διενέργεια της αμνιοπαρακέντησης γίνεται από την 12η-16η εβδομάδα της κύησης και αποτελεί έναν ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών. Η σημασία της έγκαιρης γενετικής διάγνωσης κατά τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου στις περιπτώσεις που κρίνεται σκόπιμη, επιτρέπει τη διάγνωση σοβαρών γενετικών ασθενειών και δίνει τη δυνατότητα της διακοπής της κύησης σε πρώιμη φάση χωρίς να τίθεται σε κίνδυνο η υγεία της μητέρας.

Περαιτέρω, η έγκαιρη διάγνωση προσφέρει τη δυνατότητα σχεδιασμού θεραπευτικής αγωγής, στο νεογνό που θα γεννηθεί, έτσι που να ελαχιστοποιούνται οι επιπλοκές της ασθένειας, όπως

συμβαίνει στην έγκαιρη αντιμετώπιση της φαινοτυπικής ανωμαλίας που είναι μια ασθένεια του μεταβολισμού.

β. Στα πλεονεκτήματα της αμνιοπαρακέντησης μπορεί να συμπεριληφθεί η αξιοπιστία της μεθόδου και η δυνατότητα παρασκευής χρωμοσωμάτων καλύτερης ποιότητας σε σχέση με εκείνα από τη λήψη χοριακών λαχνών. Στα μειονεκτήματα μπορεί να αναφερθεί ότι η διάγνωση γίνεται με χρονική καθυστέρηση σε σχέση με εκείνη της λήψης χοριακών λαχνών, μιας και γίνεται σε πιο προχωρημένο στάδιο της κύησης (η αμνιοπαρακέντηση γίνεται μεταξύ της 12ης και 16ης εβδομάδας της κύησης, ενώ η λήψη χοριακών λαχνών μεταξύ 9ης και 12ης εβδομάδας της κύησης). Οι διαγνωστικές μέθοδοι που είναι δυνατό να εφαρμοστούν μετά τη λήψη εμβρυικών κυττάρων μέσω της αμνιοπαρακέντησης είναι: μελέτη του καρυότυπου για την ανίχνευση χρωμοσωμικών (αριθμητικών ή δομικών) ανωμαλιών (μετά από καλλιέργεια των κυττάρων που λαμβάνονται), απομόνωση DNA για μοριακή διάγνωση γονιδιακών μεταλλάξεων (ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA) και βιοχημική ανάλυση πρωτεϊνών-ενζύμων (εφόσον αυτό είναι εφικτό λόγω της ρύθμισης της έκφρασης των γονιδίων σε σχέση με την κυτταρική διαφοροποίηση και το στάδιο της εμβρυϊκής ανάπτυξης).

**77.** Ο Mendel αναφέρεται συχνά και ως “πατέρας της γενετικής” γιατί κατάφερε μέσα από μια σειρά επιτυχών πειραματικών διασταυρώσεων στο φυτό μωσχομπίζελο να διατυπώσει τους δύο βασικούς νόμους που εξηγούν την κληρονομία των γενετικά καθοριζόμενων χαρακτηριστικών.

α. Να εξηγήσετε τους παράγοντες που οδήγησαν τα πειράματα του Mendel σε επιτυχή συμπεράσματα, ώστε να διατυπωθούν οι δύο πασίγνωστοι νόμοι του Mendel (μονάδες 6). β. Να διατυπώσετε το δεύτερο νόμο του Mendel (μονάδες 3) και να ονομάσετε το είδος των διασταυρώσεων που οδήγησαν σε αυτόν (μονάδα 1). Να αναφέρετε πόσους και ποιους χαρακτήρες του φυτού μελέτησε ο Mendel κατά την πειραματική διαδικασία, που οδήγησε στην διαπίστωση του δεύτερου νόμου του (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Η επιτυχία των πειραμάτων του Mendel στηρίχθηκε στα παρακάτω:

I) Μελέτησε μία ή δύο ξεχωριστές ιδιότητες του φυτού κάθε φορά και όχι το σύνολο των ιδιοτήτων που το χαρακτηρίζει.

II) Χρησιμοποίησε για τα πειράματά του αμιγή (καθαρά) στελέχη για τη συγκεκριμένη ιδιότητα που μελετούσε.

III) Ανέλυσε τα αποτελέσματά του στατιστικά.

IV) Το μωσχομπίζελο, που επέλεξε να μελετήσει, αναπτύσσεται πολύ εύκολα και εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες του. V) Επίσης το μωσχομπίζελο παρέχει τη δυνατότητα τεχνητής γονιμοποίησης, πέρα από την αυτογονιμοποίηση, η οποία συμβαίνει φυσιολογικά.

VI) Επιπλέον, το μωσχομπίζελο δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων και παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων.

β. Ο δεύτερος νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων αναφέρει ότι το ζεύγος αλληλομόρφων που ελέγχει έναν χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του ζεύγους αλληλομόρφων που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα. Σήμερα είναι γνωστό ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων (και η ανεξάρτητη μεταβίβαση των ζευγών των αλληλομόρφων οφείλεται στον τυχαίο συνδυασμό των ζευγών των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση I). Για την διαπίστωση των συμπερασμάτων που οδήγησαν στη διατύπωση του δεύτερου νόμου του Mendel έγιναν διασταυρώσεις διυβριδισμού. Ο Mendel λοιπόν μελέτησε την κληρονομικότητα δύο διαφορετικών χαρακτήρων. Οι χα-



ρακτήρες που επέλεξε ήταν το σχήμα και το χρώμα του σπέρματος. [Προαιρετικά: Το σχήμα του σπέρματος μπορεί να είναι λείο ή ρυτιδωμένο (καθορίζεται από τα αλληλόμορφα Λ,λ) και το χρώμα να είναι κίτρινο ή πράσινο (καθορίζεται από τα αλληλόμορφα Κ,κ)].

---

**78.** Μολονότι ορισμένες μεταλλάξεις οδηγούν σε παθολογικούς φαινότυπους και γενικότερα σε αποτελέσματα που δεν είναι ευνοϊκά για τον οργανισμό που τις φέρει, άλλες από αυτές δεν προκαλούν εμφανείς βλάβες στο άτομο που τις εμφανίζει ή ακόμη μπορεί και να του προσδίδουν πλεονέκτημα επιβίωσης. Γι' αυτό συχνά ακούμε να λέγεται πως οι μεταλλάξεις συμβάλουν στην γενετική ποικιλότητα και καθοδηγούν την εξέλιξη των ειδών.

α. Να αναφέρετε δύο περιπτώσεις, όπου οι μεταλλάξεις μπορεί να μην έχουν επιβλαβείς επιπτώσεις για το άτομο που τις φέρει (μονάδες 4), κατονομάζοντας τις συγκεκριμένες κατηγορίες μεταλλάξεων (μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε τις εργαστηριακές μεθόδους με τις οποίες μπορεί να γίνει διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας που οφείλεται σε μεταλλάξεις, όπως είναι για παράδειγμα η δρεπανοκυτταρική αναιμία (μονάδες 3). Να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους μπορεί να γίνει η δειγματοληψία για να εφαρμοστούν οι προαναφερόμενες μέθοδοι, στην περίπτωση που η διάγνωση γίνεται στα πλαίσια του προγεννητικού ελέγχου (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Πολλές μεταλλάξεις δεν είναι επιβλαβείς και χαρακτηρίζονται ως ουδέτερες. Για παράδειγμα, μεταλλάξεις που οδηγούν σε αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος μπορεί να έχουν ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης. Από την άλλη μεριά, οι αλλαγές που συμβαίνουν σ' ένα γονίδιο και δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, ονομάζονται σιωπηλές μεταλλάξεις. Τέλος, αλλαγές στην αλληλουχία των βάσεων παρατηρούνται όχι μόνο σε περιοχές του DNA που μεταγράφονται (γονίδια) αλλά και στις υπόλοιπες, χωρίς να έχουν πολλές φορές επίδραση στην ποιότητα των παραγόμενων πρωτεϊνών (εναλλακτικά: μεταλλάξεις σε γονίδια ή ρυθμιστικές αλληλουχίες τους που δεν εκφράζονται στον συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο ή/και στο συγκεκριμένο αναπτυξιακό στάδιο ή/και στη δεδομένη χρονική στιγμή δεν έχουν επίδραση στον φαινότυπο).

β. Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί:

I) με τη μελέτη του καρυότυπου,

II) με διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες και

III) με την ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση) (εναλλακτικά: με κυτταρολογική/ιστολογική ανάλυση όπως στην περίπτωση της δοκιμασίας δρεπάνωσης). Για την πραγματοποίηση των προαναφερόμενων εξετάσεων στα πλαίσια προγεννητικού ελέγχου λαμβάνονται εμβρυϊκά κύτταρα είτε με λήψη χοριακών λαχνών, είτε με αμνιοπαρακέντηση.

---

**79.** Μέσα από τις πειραματικές διασταυρώσεις του Mendel στο μωσχομπίζελο μελετήθηκε η κληρονομία των γενετικά καθοριζόμενων ιδιοτήτων που ελέγχονται από την έκφραση δύο αλληλόμορφων γονιδίων με σχέση επικρατούς- υπολειπόμενου. Στην περίπτωση ατόμων με επικρατή φαινότυπο, η έκφραση του επικρατούς γονιδίου καλύπτει ή/ και αναστέλλει αυτήν του υπολειπόμενου γονιδίου, με αποτέλεσμα ο υπολειπόμενος χαρακτήρας να μην εμφανίζεται στο φαινότυπο. Έτσι, δεν μπορούμε να γνωρίζουμε αν το άτομο είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο, εκτός και αν ακολουθήσουμε συγκεκριμένη διαδικασία διερεύνησης του γονοτύπου. Από την άλλη μεριά, υπάρχουν κληρονομικές ιδιότητες που καθορί-



ζονται από την ταυτόχρονη έκφραση των δύο αλληλομόρφων και την συνύπαρξη των εκφράσεων αυτών στο φαινότυπο του ατόμου. Στην δεύτερη αυτή περίπτωση τα ομόζυγα άτομα έχουν διαφορετικό φαινότυπο από τα ετερόζυγα, τα οποία εμφανίζουν είτε μωσαϊκούς είτε ενδιάμεσους φαινότυπους, ως αποτέλεσμα συν-έκφρασης των δύο αλληλομόρφων. α. Να περιγράψετε τη διαδικασία που πραγματοποίησε ο Mendel προκειμένου να διερευνήσει το γονότυπο ενός ατόμου που εκδηλώνει τον επικρατή χαρακτήρα (μονάδες 4), αναφέροντας, παράλληλα, και το όνομα της διαδικασίας αυτής (μονάδες 2).

β. Να διακρίνετε τα γονίδια των οποίων η ταυτόχρονη παρουσία και έκφραση οδηγεί σε ενδιάμεσους φαινοτύπους στα ετερόζυγα άτομα, από εκείνα των οποίων η συνέκφραση έχει ως αποτέλεσμα μωσαϊκούς φαινοτύπους (μονάδες 4). Να αναφέρετε από ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα για κάθε περίπτωση (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Ο Mendel, προκειμένου να εξακριβώσει αν ένα ψηλό φυτό είχε γονότυπο ΨΨ (ομόζυγο) ή Ψψ (ετερόζυγο), πραγματοποίησε επιπλέον διασταυρώσεις. Διασταύρωσε ψηλά φυτά άγνωστου γονότυπου με κοντά (ψψ) φυτά. Όταν ένα ψηλό φυτό, που διασταυρωνόταν με ένα κοντό (ψψ) φυτό, έδινε ψηλούς και κοντούς απογόνους (σε αναλογία 1:1), τότε ο Mendel ήξερε ότι το φυτό ήταν Ψψ (ετερόζυγο), ενώ αν έδινε μόνο ψηλά φυτά, ήταν ΨΨ (ομόζυγο). Η διασταύρωση ενός ατόμου άγνωστου γονότυπου με ένα άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο ονομάζεται διασταύρωση ελέγχου. Το άτομο που είναι ομόζυγο για τα υπολειπόμενα γονίδια έχει πάντοτε ένα μόνο γονότυπο που καθορίζει και το φαινότυπο, δηλαδή ένα κοντό φυτό έχει πάντοτε γονότυπο ψψ.

β. Μερικά γονίδια είναι ατελώς επικρατή, οπότε ο φαινότυπος των ετερόζυγων ατόμων είναι ενδιάμεσος μεταξύ των δύο ομόζυγων. Ατελώς επικρατή γονίδια είναι τα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα ανθέων στο φυτό σκυλάκι (*Antirrhinum*). Στην περίπτωση αυτή, ένα ετερόζυγο άτομο, με γονότυπο  $K^1K^2$ , εμφανίζει ενδιάμεσο ροζ φαινότυπο. Υπάρχουν όμως περιπτώσεις στις οποίες στα ετερόζυγα άτομα εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα στο φαινότυπο. Στην περίπτωση αυτή τα γονίδια ονομάζονται συνεπικρατή. Δύο από τα αλληλόμορφα ( $I^A$  και  $I^B$ ) της γενετικής θέσης που καθορίζει τον τύπο των ομάδων αίματος του συστήματος ABO του ανθρώπου είναι συνεπικρατή. Στην συγκεκριμένη περίπτωση, ένα άτομο ετερόζυγο, με γονότυπο  $I^A I^B$ , έχει “μωσαϊκό” φαινότυπο, δηλαδή ομάδα αίματος AB.

**80.** Ένα νεαρό ζευγάρι με ιστορικό γενετικών ασθενειών στην οικογένεια προσπαθεί να αποκτήσει το πρώτο του παιδί. Μετά από μια σειρά αποβολών τελικά η γυναίκα διανύει τον 3ο μήνα της κύησής της. Ο γυναικολόγος τους ανακοινώνει πως θα ήταν καλό να προβούν σε προγεννητικό έλεγχο του εμβρύου, παρόλο που έχουν ήδη δεχθεί τη γενετική καθοδήγηση από τον ειδικό Γενετικό Σύμβουλο. Στο ζευγάρι προτείνεται η λήψη χοριακών λαχνών, αντί της αμνιοπαρακέντησης, προκειμένου να διενεργηθεί ο προγεννητικός έλεγχος.

α. Να εξηγήσετε γιατί η γενετική καθοδήγηση που ήδη έχει δεχθεί το ζευγάρι, δεν μπορεί να υποκαταστήσει τη διαδικασία του προγεννητικού ελέγχου (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τη διαδικασία της λήψης χοριακών λαχνών (μονάδες 2) και να εξηγήσετε το πλεονέκτημά της έναντι της αμνιοπαρακέντησης για την διενέργεια προγεννητικού ελέγχου (μονάδες 2). Να αναφέρετε τις εργαστηριακές μεθόδους που μπορούμε να εφαρμόσουμε στα κύτταρα των χοριακών λαχνών που λαμβάνονται κατά τη δειγματοληψία, προκειμένου να βγάλουμε συμπεράσματα αναφορικά με την υγεία του εμβρύου (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Η γενετική καθοδήγηση είναι μία διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες δίνουν

πληροφορίες σε μεμονωμένα άτομα, ζευγάρια και οικογένειες που πάσχουν από κάποια γενετική ασθένεια ή έχουν αυξημένες πιθανότητες να την εμφανίσουν. Ο Γενετικός σύμβουλος, αφού συνεξετάσει και αναλύσει τα απαραίτητα στοιχεία σχετικά με τη συγκεκριμένη γενετική ασθένεια (τη συχνότητα εμφάνισης της, τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται, τις επιπτώσεις στα άτομα που πάσχουν από αυτή, τους τρόπους αντιμετώπισής της κ.ά) πληροφορεί το ζευγάρι σχετικά με την πιθανότητα να αποκτήσει παιδί που να πάσχει από τη νόσο. Η γενετική συμβουλή λοιπόν είναι μια θεωρητική προσέγγιση και μόνο την πιθανότητα εμφάνισης παθολογικών καταστάσεων στο έμβρυο μπορεί να προβλέψει. Αντίθετα, ο προγεννητικός έλεγχος διενεργείται με δύο εναλλακτικές πειραματικές μεθόδους (αμνιοπαρακέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών του εμβρύου) και παρέχει πληροφορίες αναφορικά με την ύπαρξη ή όχι συγκεκριμένων γενετικών ανωμαλιών στο αναπτυσσόμενο έμβρυο. Με βάση τα αποτελέσματα του προγεννητικού ελέγχου, οι γονείς καλούνται να αποφασίσουν, στην περίπτωση που το έμβρυο πάσχει από σοβαρή γενετική ανωμαλία, τη διακοπή της κύησης.

β. Η μέθοδος προγεννητικού ελέγχου με τη λήψη χοριακών λαχνών πραγματοποιείται συνήθως την 9η-12η εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυικών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χορίου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα). Η λήψη χοριακών λαχνών (παρότι οδηγεί σε χειρότερης ποιότητας χρωμοσώματα, σε σχέση με την αμνιοπαρακέντηση) δίνει τη δυνατότητα πιο έγκαιρης διάγνωσης, καθώς η λήψη του εμβρυϊκού υλικού προς εξέταση γίνεται νωρίτερα κατά την διάρκεια της κύησης. Τα κύτταρα από τις χοριακές λάχνες μπορούν να χρησιμοποιηθούν τόσο για τον έλεγχο των χρωμοσωμάτων (καρυότυπος), όσο και για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση DNA.

---

**81.** Τα βακτήρια του γένους *Lactobacillus* είναι γνωστά για τα πολλαπλά οφέλη τους στην υγεία του ανθρώπου. Διατίθενται στα φαρμακεία ως προβιοτικά, καθώς αποτελούν μέλη της φυσιολογικής μικροχλωρίδας της στοματικής κοιλότητας και του γαστρεντερικού συστήματος, αλλά χρησιμοποιούνται ευρέως και στη βιομηχανία τροφίμων για την παραγωγή γαλακτοκομικών προϊόντων.

α. Να γράψετε το εύρος των τιμών του pH στο οποίο αναπτύσσονται οι συγκεκριμένοι μικροοργανισμοί (μονάδες 3) και να εξηγήσετε αν αυτές οι τιμές είναι οι κατάλληλες για την ανάπτυξη της πλειοψηφίας των μικροοργανισμών (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε σε ποια κατηγορία μικροοργανισμών ανήκουν τα βακτήρια του γένους αυτού με βάση το είδος της τροφής που χρησιμοποιούν ως πηγή άνθρακα, με δεδομένο ότι στον πεπτικό σωλήνα τρέφονται με τους υδατάνθρακες που προσφέρονται από την τροφή μας (μονάδες 4). Να αναφέρετε την πιθανή ευνοϊκή θερμοκρασία για την ανάπτυξή τους (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Το pH επηρεάζει σημαντικά την ανάπτυξη των μικροοργανισμών. Τα βακτήρια του γένους *Lactobacillus*, αναπτύσσονται σε pH 4-5 σε αντίθεση με τους περισσότερους μικροοργανισμούς που αναπτύσσονται σε pH 6-9. Συνεπώς, δεν είναι το κατάλληλο pH για την πλειοψηφία των μικροοργανισμών.

β. Οι μικροοργανισμοί του είδους αυτού είναι ετερότροφοι γιατί η πηγή άνθρακα για τη διατροφή τους είναι οι οργανικές ενώσεις όπως οι υδατάνθρακες που προσλαμβάνουμε από τη τροφή μας και όχι το CO<sub>2</sub> της ατμόσφαιρας (όπως είναι για τους αυτότροφους μικροοργανισμούς). Η ευνοϊκή θερμοκρασία για την ανάπτυξη τους είναι πιθανότατα οι 37°C, δηλαδή η φυσιολογική θερμοκρασία του σώματος μας, καθώς αυτοί οι μικροοργανισμοί μπορούν να συμβιώνουν με τον άνθρωπο.

**82.** Η έγκαιρη διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας προσφέρει τη δυνατότητα σχεδιασμού θεραπευτικής αγωγής, έτσι ώστε να ελαχιστοποιούνται μελλοντικά οι επιπλοκές της ασθένειας. Στην περίπτωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας χρησιμοποιούνται πολλές διαφορετικές τεχνικές.

α. Να γράψετε μια κυτταρική δοκιμασία (μονάδες 3) και μια βιοχημική δοκιμασία (μονάδες 3) που χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

β. Για την διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, μπορεί επίσης να εντοπιστεί η μετάλλαξη στο γονίδιο της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης A (μοριακή διάγνωση). Να εξηγήσετε ποιο είδος μετάλλαξης αναγνωρίζουν οι βιολόγοι κατά τη διενέργεια της μοριακής διάγνωσης στο υπεύθυνο γονίδιο (μονάδες 3) και να αναλύσετε το λόγο για τον οποίο η μοριακή διάγνωση στην περίπτωση της β-θαλασσαιμίας μπορεί να είναι πιο σύνθετη (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μία από τις λίγες γενετικές ασθένειες της οποίας ο μηχανισμός δημιουργίας έχει μελετηθεί διεξοδικά. Αυτό μας δίνει τη δυνατότητα διάγνωσης της ασθένειας με τη χρησιμοποίηση πολλών διαφορετικών τεχνικών. Μία από αυτές είναι η παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθρών κυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου. Στην περίπτωση που ένα άτομο πάσχει, τα ερυθροκύτταρα του παίρνουν δρεπανοειδές σχήμα (δοκιμασία δρεπάνωσης). Για τη διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας χρησιμοποιούνται επίσης τεχνικές που επιτρέπουν τον προσδιορισμό της αιμοσφαιρίνης HbS στα ερυθροκύτταρα μέσω βιοχημικής εξέτασης.

β. Με μοριακή διάγνωση μπορούμε να εντοπίσουμε το μεταλλαγμένο β<sup>s</sup> γονίδιο. Στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου έχει αλλάξει μία βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο GAG, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, έχει αντικατασταθεί από το GTG, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτή η μετάλλαξη οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων. Η β-θαλασσαιμία, από την άλλη, χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων και, συνεπώς, πρέπει να αναζητηθούν περισσότερες πιθανές μεταλλάξεις μετά την ενίσχυση του αντίστοιχου γονιδίου με PCR, γεγονός που θα καθυστερήσει το αποτέλεσμα της εξέτασης.

**83.** Μια υποψήφια μητέρα, φορέας στην μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και στο πράσινο χρώμα και στην αιμορροφιλία συμβουλευτήκε κάποιο γενετιστή, προκειμένου να προσδιορίσει την πιθανότητα γέννησης ενός παιδιού που να εκδηλώνει και τα δύο νοσήματα. Ο γενετιστής της εξήγησε ότι στους υπολογισμούς του δεν συμπεριλαμβάνει το 2<sup>ο</sup> νόμο του Mendel.

α. Να διατυπώσετε το 2<sup>ο</sup> νόμο του Mendel (μονάδες 3) και να εξηγήσετε γιατί δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί στην παραπάνω περίπτωση (μονάδες 3).

β. Το μοσχομπίζελο είναι ιδανικό για τη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτήρων. Στον άνθρωπο η μελέτη των τύπων κληρονομικότητας εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Να αναφέρετε ποιες μπορεί να είναι αυτές οι δυσκολίες (μονάδες 3) και να γράψετε ποιοι χαρακτήρες ακολουθούν στον άνθρωπο Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Ο 2<sup>ος</sup> νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων υποστηρίζει ότι το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα. Σήμερα είναι γνωστό ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφο-

ρετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών. Στην περίπτωση των δύο φυλοσύνδετων γνωρισμάτων δεν ισχύει αυτός ο νόμος καθώς οι γενετικοί τόποι που τα ελέγχουν βρίσκονται και οι δύο στο φυλετικό Χ χρωμόσωμα (στη φυλοσύνδετη περιοχή του, δηλαδή στην περιοχή που δεν έχει ομολογία με το Y χρωμόσωμα).

β. Οι δυσκολίες αυτές οφείλονται στο γεγονός ότι οι άνθρωποι παράγουν μικρό αριθμό απογόνων, ενώ η κάθε γενιά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια. Επιπλέον, στον άνθρωπο δεν είναι δυνατόν να γίνουν διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που έκανε ο Mendel, χρησιμοποιώντας το μωσχόμπιζελο.

Στον άνθρωπο, το Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας ακολουθούν οι χαρακτήρες που καθορίζονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου (δηλαδή ενός γενετικού τύπου). Αυτοί ονομάζονται μονογονιδιακοί χαρακτήρες και σε αυτούς περιλαμβάνονται διάφορες μονογονιδιακές ασθένειες.

---

**84.** Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, τη CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), που είναι απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων και άλλων οργάνων. Κύριο χαρακτηριστικό της νόσου είναι η εμφάνιση ιδιαίτερα παχύρρευστων και αφυδατωμένων εκκρίσεων από διάφορα όργανα και αδένες του σώματος. Το 1993, εφαρμόστηκε πρώτη φορά *in vivo* γονιδιακή θεραπεία για τη θεραπεία της νόσου.

α. Να εξηγήσετε γιατί επιλέχθηκε *in vivo* γονιδιακή θεραπεία και όχι *ex vivo* (μονάδες 4) και να γράψετε μια γενετική ασθένεια για τη θεραπεία της οποίας θα μπορούσαμε να επιλέξουμε *ex vivo* γονιδιακή θεραπεία (μονάδες 2).

β. Να περιγράψετε την πειραματική διαδικασία που ακολουθούμε για την *in vivo* γονιδιακή θεραπεία στην περίπτωση της κυστικής ίνωσης (μονάδες 7).

Μονάδες 13

α. Στην περίπτωση της κυστικής ίνωσης, που πρέπει να τροποποιηθούν τα επιθηλιακά κύτταρα των πνευμόνων (δεν είναι δυνατόν να απομονωθούν), τα φυσιολογικά γονίδια ενσωματώνονται σε "έξυπνους" φορείς, που εισάγονται κατευθείαν στον οργανισμό. Αυτός ο τύπος θεραπείας ονομάζεται *in vivo* γονιδιακή θεραπεία.

Στον τύπο της γονιδιακής θεραπείας που ονομάζεται *ex vivo*, τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σ' αυτόν. Τα κύτταρα του αιμοποιητικού συστήματος μπορούν να τροποποιούνται γενετικά, να αναπτύσσονται σε κυτταροκαλλιέργειες και να εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στον οργανισμό όπως στην περίπτωση της ανεπάρκειας του ανοσοποιητικού συστήματος που οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) (ή εναλλακτικά για τη θεραπεία κάποιας αιμοσφαιρινοπάθειας).

β. Η διαδικασία της *in vivo* γονιδιακής θεραπείας περιλαμβάνει την ενσωμάτωση του φυσιολογικού γονιδίου σε έναν αδενοϊό. Ο ανασυνδυασμένος ιός εισάγεται στον οργανισμό με ψεκασμό με τη βοήθεια βρογχοσκοπίου ώστε να μολύνει τα κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος. Μετά την εισαγωγή του στα κύτταρα, το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώνεται στο γονιδίωμα τους και εκφράζει το φυσιολογικό προϊόν που χρειάζεται για την λειτουργία των κυττάρων.

---

**85.** Βιοτεχνολογία με την ευρεία έννοια είναι η χρήση ζωντανών οργανισμών προς όφελος του ανθρώπου. Οι εφαρμογές της Βιοτεχνολογίας συνεισφέρουν σε διάφορους τομείς όπως είναι η



Ιατρική, η γεωργία, η κτηνοτροφία, η βιομηχανία και η προστασία του περιβάλλοντος.

α. Να αναφέρετε τρεις βασικούς στόχους της Ιατρικής, στους οποίους έχει συμβάλει η Βιοτεχνολογία (μονάδες 3), και να αναφέρετε τα είδη των εμβολίων νέας γενιάς που αναπτύχθηκαν με τη συμβολή της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 3).

β. Να γράψετε ποιες γνώσεις οδήγησαν στην ανάπτυξη της γονιδιακής θεραπείας (μονάδες 2), ποιος είναι, γενικά, ο στόχος από την εφαρμογή της (μονάδες 2) και ποιες άλλες δύο σημαντικές εφαρμογές της βιοτεχνολογίας έχουν συνεισφέρει στον τομέα της θεραπείας ασθενειών του ανθρώπου (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Οι τρεις βασικοί στόχοι της Ιατρικής, στους οποίους έχει συμβάλει η Βιοτεχνολογία είναι η έγκαιρη διάγνωση, η πρόληψη και η αποτελεσματική θεραπεία μιας ασθένειας. Τα είδη εμβολίων νέας γενιάς που αναπτύχθηκαν με τη συμβολή της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA είναι τα εμβόλια υπομονάδες, τα εμβόλια από ζωντανούς γενετικά τροποποιημένους ιούς και εμβόλια γυμνού DNA. (Εναλλακτικά mRNA εμβόλια που αναπτύχθηκαν πρόσφατα για την covid - 19).

β. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA σε συνδυασμό με τις μεθόδους της παραδοσιακής Γενετικής (γενεαλογικά δένδρα) οδήγησε στον εντοπισμό της θέσης στα χρωμοσώματα (χαρτογράφηση) πολλών μεταλλαγμένων γονιδίων, που προκαλούν τις αντίστοιχες ασθένειες. Επιπλέον ορισμένα μεταλλαγμένα γονίδια κλωνοποιήθηκαν και συγκρίθηκαν με τα φυσιολογικά αλληλόμορφά τους, για να εξακριβωθεί το είδος των μεταλλάξεων. Οι γνώσεις αυτές έδωσαν τη δυνατότητα ανάπτυξης της γονιδιακής θεραπείας που στηρίζεται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA.

Η γονιδιακή θεραπεία έχει, γενικά, ως στόχο να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου. Στον τομέα της θεραπείας ασθενειών η βιοτεχνολογία έχει συμβάλει μέσω της παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών (είτε μέσω διαγονιδιακών ζώων, είτε μέσω βακτηρίων) και μέσω της παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων, τα οποία εκτός από ανοσοδιαγνωστικά μπορούν να χρησιμοποιηθούν και ως θεραπευτικά όπως στη θεραπεία του καρκίνου (Εναλλακτικά: συμβολή της βιοτεχνολογίας στην παραγωγή αντιβιοτικών).

86. Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες δημιουργούνται στα αυτοσωμικά ή στα φυλετικά χρωμοσώματα. Η πιο κοινή αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία σε αυτοσωμικά χρωμοσώματα είναι το σύνδρομο Down, για το οποίο ως παγκόσμια ημέρα έχει οριστεί η 21η Μαρτίου.

α. Να αναφέρετε σε ποιο χρωμόσωμα εμφανίζουν αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down (μονάδες 2) και να περιγράψετε έναν πιθανό γενετικό μηχανισμό με τον οποίο μπορεί να προκύψει ένα άτομο με το σύνδρομο αυτό (μονάδες 5).

β. Να αναφέρετε τις φαινοτυπικές ιδιαιτερότητες που εμφανίζουν τα άτομα με σύνδρομο Down (μονάδες 3) και να περιγράψετε τη συσχέτιση που υπάρχει μεταξύ της ηλικίας της μέλλουσας μητέρας και της απόκτησης παιδιού με σύνδρομο Down (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Η αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία που φέρουν τα άτομα με σύνδρομο Down είναι η τρισωμία στο χρωμόσωμα 21. (Υπάρχει και μικρό ποσοστό ατόμων με σύνδρομο Down, που εμφανίζουν δομική χρωμοσωμική ανωμαλία, δηλαδή αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ του χρωμοσώματος 21 και ενός άλλου χρωμοσώματος, όπως του 3).

Η ύπαρξη του επιπλέον χρωμοσώματος είναι αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των ομολόγων χρωμοσωμάτων του 21ου ζεύγους κατά το σχηματισμό γαμετών στη μείωση I του ενός γονέα.



(Εναλλακτικά: αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του 21ου διπλασιασμένου χρωμοσώματος στη μείωση II - ή αποτέλεσμα μετατόπισης τμήματος χρωμοσώματος 21 σε άλλο χρωμόσωμα και κληροδότησή του στον απόγονο μαζί με ένα επιπλέον φυσιολογικό χρωμόσωμα 21 του γαμέτη). Με αυτό τον τρόπο δημιουργείται ωάριο, και σε σχετικά λιγότερες περιπτώσεις σπερματοζώαριο, με δύο χρωμοσώματα 21 (ή με ένα χρωμόσωμα 21 και ένα τμήμα του 21 που βρίσκεται στο χρωμόσωμα στο οποίο έχει μετατοπιστεί). Γονιμοποίηση του γαμέτη που έχει το επιπλέον χρωμόσωμα 21 (είτε από αριθμητική είτε από δομική χρωμοσωμική ανωμαλία) με ένα φυσιολογικό γαμέτη που έχει ένα χρωμόσωμα 21, οδηγεί σε ζυγωτό με τρισωμία 21.

β. Τα άτομα με σύνδρομο Down εμφανίζουν καθυστέρηση στην ανάπτυξη, χαρακτηριστικές δυσμορφίες στο πρόσωπο και διανοητική καθυστέρηση. Η πιθανότητα γέννησης παιδιού με σύνδρομο Down σχετίζεται με την ηλικία της μητέρας. Μελέτες δείχνουν ότι μια μέλλουσα μητέρα ηλικίας 45 ετών έχει πολύ μεγαλύτερη πιθανότητα να αποκτήσει παιδί με σύνδρομο Down σε σχέση με μια μέλλουσα μητέρα ηλικίας 19 ετών.

---

**87.** Με τον όρο Μικροβίωμα οι επιστήμονες χαρακτηρίζουν τους μικροοργανισμούς που συμβιώνουν στο σώμα του ανθρώπου, όπως είναι για παράδειγμα το βακτήριο *E. coli*, ένα προαιρετικά αερόβιο βακτήριο, που ζει στο έντερο του ανθρώπου και παράγει τη βιταμίνη K, η οποία συμμετέχει στη διαδικασία της πήξης του αίματος.

α. Να γράψετε μία κατηγορία μικροοργανισμών που είναι επίσης προαιρετικά αερόβιοι (μονάδες 2) και να δώσετε δύο παραδείγματα βασικής βιολογικής έρευνας των δεκαετιών του 1950 και 1960 στην οποία χρησιμοποιήθηκε το βακτήριο *E. coli* (Μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε δύο γονιδιακά προϊόντα που γνωρίζετε ότι συμμετέχουν στη διαδικασία της πήξης του αίματος και να ονομάσετε τις ασθένειες που προκαλεί η έλλειψή τους (Μονάδες 4). Να αναφέρετε έναν τρόπο με τον οποίο μπορούν να παραχθούν με τη βοήθεια της βιοτεχνολογίας προκειμένου να χορηγηθούν ως φαρμακευτικές πρωτεΐνες (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Προαιρετικά αερόβιοι είναι οι μύκητες που χρησιμοποιούνται στην αρτοποιητική βιομηχανία. Το βακτήριο *E. coli* χρησιμοποιήθηκε για την μελέτη της διαδικασίας της αντιγραφής του DNA. Επίσης χρησιμοποιήθηκε από τους Jacob και Monod στις αρχικές μελέτες της ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης των γονιδίων. (Εναλλακτικά: για την απόδειξη του ημισυντηρητικού μηχανισμού της αντιγραφής του DNA - το 1958).

β. Στη διαδικασία της πήξης του αίματος συμμετέχουν τόσο ο παράγοντας VIII, η έλλειψη του οποίου οδηγεί στην αιμορροφιλία A, όσο και ο παράγοντας IX και η έλλειψή του οδηγεί στην αιμορροφιλία B. Οι αντιαιμοροφιλικές αυτές πρωτεΐνες μπορούν να παραχθούν με τη βοήθεια της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA σε διαγονιδιακά ζώα (εναλλακτικά σε βακτήρια με τη χρήση cDNA βιβλιοθηκών).

---

**88.** Το γενετικό υλικό ενός κυττάρου αποτελεί το γονιδίωμά του. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο ονομάζονται απλοειδή, ενώ τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε δύο αντίγραφα, όπως είναι τα σωματικά κύτταρα των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, ονομάζονται διπλοειδή.

α. Να αναφέρετε πόσα αντίγραφα του γονιδίου της DNA δεσμάσης υπάρχουν στο γονιδίωμα της *E. coli* (μονάδες 2) και πόσα αντίγραφα του ίδιου γονιδίου στο γονιδίωμα ενός παγκρεατικού κυττάρου φυσιολογικού ανθρώπου, στις διάφορες φάσεις του κυτταρικού κύκλου (μονάδες 4).

β. Σε κάποιες περιπτώσεις ο αριθμός των αλληλομόρφων για ένα γνώρισμα στο γονιδίωμα φυσιολογικών ανθρώπινων κυττάρων είναι είτε μεγαλύτερος είτε μικρότερος του δύο. Να αναφέρετε δύο περιπτώσεις κατά τις οποίες ο αριθμός των γονιδίων για μία γενετική θέση σε ένα φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο είναι μικρότερος του δύο (μονάδες 4) και μία περίπτωση κατά την οποία ο αριθμός των γονιδίων που ελέγχουν ένα γνώρισμα σε φυσιολογικά κύτταρα να είναι μεγαλύτερος του δύο (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Στο γονιδίωμα της *E. coli*, που είναι απλοειδής οργανισμός υπάρχει ένα αντίγραφο του γονιδίου της DNA δεσμάσης πριν την αντιγραφή του DNA και δύο μετά την αντιγραφή. Στο παγκρεατικό κύτταρο του ανθρώπου, που είναι διπλοειδής οργανισμός, υπάρχουν 2 αντίγραφα του γονιδίου για το διάστημα του κυτταρικού κύκλου πριν την αντιγραφή του DNA και 4 αντίγραφα το χρονικό διάστημα μετά την αντιγραφή.

β. Στην περίπτωση των φυλοσύνδετων γονιδίων στον άνδρα, ο οποίος έχει ένα X χρωμόσωμα, υπάρχει ένα μόνο αλληλόμορφο για μία ορισμένη γενετική θέση. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελούν το γονίδιο για τον αντιαιμοροφιλικό παράγοντα VIII και το γονίδιο για τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα, τα οποία είναι φυλοσύνδετα, και στα φυσιολογικά αρσενικά άτομα υπάρχουν μόνο σε ένα αντίγραφο. Άλλη μία περίπτωση, στην οποία τα αλληλόμορφα που ελέγχουν ένα γνώρισμα σε φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο είναι ένα και όχι δύο, είναι η περίπτωση των κυττάρων των γαμετών, στα οποία περιλαμβάνονται ένα χρωμόσωμα από κάθε ζευγάρι χρωμοσωμάτων και, συνεπώς, ένα μόνο αλληλόμορφο για κάθε γενετική θέση.

Μεγαλύτερο αριθμό από δύο αλληλόμορφα, σε φυσιολογικά ανθρώπινα κύτταρα έχουμε στην περίπτωση των γονιδίων που έχουν προέλθει από διπλασιασμό, όπως τα γονίδια για την απολυπεπτιδική αλυσίδα της HbA, (υπάρχουν 2 γονίδια σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα).

---

**89.** Η κλωνοποίηση, είναι μια διαδικασία παραγωγής πανομοιότυπων μορίων, κυττάρων ή οργανισμών. Η πρώτη επιτυχής προσπάθεια κλωνοποίησης ολόκληρων οργανισμών (δημιουργία γυρίνων από εισαγωγή πυρήνων αναπτυσσόμενων εμβρύων βατράχων σε απύρηνα ωάρια) χρονολογείται το 1952, ενώ η κλωνοποίηση θηλαστικών πραγματοποιήθηκε για πρώτη φορά με επιτυχία το 1997 στο Ινστιτούτο Ρόσλιν του Εδιμβούργου.

α. Να αναφέρετε δύο διαφορετικούς τρόπους παραγωγής κλωνοποιημένων μορίων DNA (έναν *in vivo* και έναν *in vitro*) (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιο είναι το τελικό προϊόν της κλωνοποίησης που απαιτεί την παρουσία ζωντανού κυττάρου (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε δύο σύγχρονες εφαρμογές της κλωνοποίησης ζωικών οργανισμών (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Η παραγωγή κλώνων μορίων DNA μπορεί να γίνει είτε με τη δημιουργία βιβλιοθηκών που απαιτούν την παρουσία ζωντανών οργανισμών (*in vivo*), όπως βακτήρια, είτε *in vitro* μέσω της τεχνικής PCR. Μια βιβλιοθήκη περιλαμβάνει συνήθως το σύνολο των βακτηριακών κλώνων, που είτε περιέχουν το συνολικό γονιδίωμα ενός οργανισμού δότη (γονιδιωματική), είτε περιέχουν αντίγραφα των ώριμων mRNA (σε μορφή DNA) όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε έναν κυτταρικό τύπο (cDNA βιβλιοθήκη).

β. Η κλωνοποίηση ζωικών οργανισμών είναι πολύ χρήσιμη για τον πολλαπλασιασμό διαγονιδιακών ζώων που παράγουν φαρμακευτικές πρωτεΐνες. Με κλωνοποίηση μπορούν να παραχθούν πολλά πανομοιότυπα ζώα και έτσι ακόμη μεγαλύτερες ποσότητες του φαρμάκου. Η κλωνοποίηση μπορεί, επίσης, να συνεισφέρει στην προστασία από την εξαφάνιση διάφορων

ζώων του πλανήτη μας. Στις καταψύξεις πολλών ζωολογικών κήπων υπάρχουν κατεψυγμένα ωάρια και σπερματοζωάρια ή έμβρυα ζώων που κινδυνεύουν να εξαφανιστούν. Πυρήνες από αυτά τα κύτταρα μπορούν να μεταφερθούν σε απύρηντα ωοκύτταρα του είδους που μας ενδιαφέρει και στη συνέχεια να κυοφορηθούν στο ίδιο ή σε συγγενικό είδος ζώου.

---

**90.** Η ανακάλυψη του ηλεκτρονικού μικροσκοπίου κατά τη δεκαετία του 1950, έφερε μια πραγματική επανάσταση στην επιστήμη της Βιολογίας, αφού ένας άγνωστος, έως τότε, κόσμος, ο κόσμος των ιών, άρχισε να ξετυλίγεται μπροστά στα μάτια των επιστημόνων. Έτσι, από την μελέτη μιας οικογένειας ιών, ανακαλύφθηκε το ένζυμο “αντίστροφη μεταγραφάση”. Επιπλέον μελετήθηκαν ιοί που αξιοποιούνται σήμερα από τη βιοτεχνολογία στην παραγωγή εμβολίων ή προκειμένου να γίνει γενετική διόρθωση γενετικά καθοριζόμενων ασθενειών.

α. Να αναφέρετε την οικογένεια των ιών από την οποία απομονώθηκε η αντίστροφη μεταγραφάση (μονάδα 1) και να εξηγήσετε τον λόγο για τον οποίο η παραπάνω ανακάλυψη θεωρήθηκε κρίσιμη για την διατύπωση του Κεντρικού Δόγματος της Μοριακής Βιολογίας (μονάδες 3). Να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο το παραπάνω ένζυμο χρησιμοποιείται σήμερα στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε τους τρόπους με τους οποίους η βιοτεχνολογία χρησιμοποιεί σήμερα τους ιούς στην προσπάθεια της πρόληψης (μονάδες 3), αλλά και της αντιμετώπισης καθορισμένων ασθενειών (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Η αντίστροφη μεταγραφάση απομονώθηκε από την κατηγορία των ρετροϊών. Η παραπάνω ανακάλυψη θεωρήθηκε κρίσιμη για την επιστήμη της Βιολογίας, αφού έως τότε το Κεντρικό Δόγμα της Βιολογίας (ΚΔΜΒ) υποστήριζε την μονόδρομη πορεία από το DNA προς το RNA και από το RNA προς τις πρωτεΐνες. Επομένως, μετά την ανακάλυψη της αντίστροφης μεταγραφάσης, για πρώτη φορά οι επιστήμονες διαπίστωσαν ότι και το μόριο RNA μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως καλούπι για την σύνθεση συμπληρωματικού κλώνου DNA, με την παρουσία του κατάλληλου ενζύμου που καταλύει την σχετική αντίδραση. Έτσι, το ΚΔΜΒ συμπληρώθηκε με την παραπάνω αντίδραση που ονομάστηκε αντίστροφη μεταγραφή. Η αντίστροφη μεταγραφάση χρησιμοποιείται σήμερα στην βιοτεχνολογία στα πλαίσια της κατασκευής cDNA βιβλιοθηκών. Σε αρχικό στάδιο της διαδικασίας αυτής και μετά την απομόνωση των ώριμων μορίων mRNA από το κυτταρόπλασμα των κατάλληλων κυττάρων, το ένζυμο αυτό, συνθέτει, με κατεύθυνση 5'→3', τις συμπληρωματικές αλυσίδες cDNA ώστε αυτά στη συνέχεια να μετατραπούν σε δίκλωνα DNA μόρια.

β. Στην προσπάθεια της πρόληψης ορισμένων ασθενειών, η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA συνέβαλε στην ανάπτυξη μιας νέας γενιάς εμβολίων. Σε αυτά περιλαμβάνονται τα εμβόλια από ζωντανούς γενετικά τροποποιημένους ιούς. Στην περίπτωση αυτών των εμβολίων, γονίδια από επικίνδυνο ιό ή άλλο μικροοργανισμό ενσωματώνονται σε άλλο ιό, που είναι αβλαβής για τον άνθρωπο, όπως ο ιός της δαμαλίτιδας. Ο γενετικά τροποποιημένος ιός που προκύπτει εξακολουθεί να είναι αβλαβής, αλλά επειδή παράγει την αντιγονική πρωτεΐνη του επικίνδυνου ιού ή του μικροοργανισμού, εισάγεται στο σώμα και προκαλεί έντονη ανοσολογική αντίδραση. Όσον αφορά στη θεραπεία πολύ σοβαρών γενετικών ασθενειών, με γονιδιακή θεραπεία, η βιοτεχνολογία χρησιμοποιεί διάφορους ιούς ως μεταφορείς φυσιολογικών γονιδίων σε ασθενείς, που λόγω γενετικών μεταλλάξεων δεν παράγουν τα προϊόντα των γονιδίων αυτών. Στην περίπτωση αυτή, ο ιός που επιλέγεται, αρχικά τροποποιείται ώστε να γίνει αβλαβής και στη συνέχεια σε αυτόν εισάγεται το επιθυμητό γονίδιο με τις τεχνολογίες του ανασυνδυασμένου DNA. Σε οποιοδήποτε τύπο γονιδιακής θεραπείας και αν επιλεγεί (είτε ex vivo θεραπεία, όπως στην περίπτωση ασθενειών του αιμοποιητικού συστήματος, είτε in vivo θεραπεία),

ο γενετικά τροποποιημένος ιός προσβάλλει τα κύτταρα-στόχους του ασθενούς εισάγοντας σε αυτά το επιθυμητό γονίδιο, το οποίο στη συνέχεια ενσωματώνεται στο γονιδίωμά τους, οπότε παράγεται το φυσιολογικό προϊόν (εναλλακτικά: στον τομέα της θεραπείας, η χρήση ιών για την ενεργοποίηση κυττάρων προκειμένου να απομονωθούν από αυτά ώριμα mRNA ιντερφερονών στα πλαίσια της βιοτεχνολογικής παραγωγής τους σε ευρεία κλίμακα).

---

**91.** Οι μεταβολικές διεργασίες των οργανισμών, διεξάγονται, στο σύνολό τους, με τη βοήθεια των πρωτεϊνών (ενζύμων) που συντίθενται μέσα στα κύτταρά τους. Η παραγωγή των πρωτεϊνών είναι αποτέλεσμα της έκφρασης των γονιδίων των κυττάρων και περιγράφεται σχηματικά από το Κεντρικό Δόγμα της Μοριακής Βιολογίας (Κ.Δ.Μ.Β).

α. Να αναφέρετε τις δύο βασικές διαδικασίες που αφορούν στην έκφραση των γενετικών πληροφοριών, όπως αυτές καταγράφηκαν στην αρχική μορφή του Κ.Δ.Μ.Β (μονάδες 2) και να εξηγήσετε συνοπτικά τι περιλαμβάνουν αυτές (μονάδες 4).

β. Να περιγράψετε με ποιους τρόπους ένα ευκαρυωτικό κύτταρο είναι σε θέση να αυξάνει το ρυθμό παραγωγής μιας ή περισσότερων πρωτεϊνών όταν οι ανάγκες του το απαιτούν (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Οι λειτουργίες αυτές, όπως καταγράφονται στην αρχική μορφή του Κ.Δ.Μ.Β, που εξυπηρετούν την έκφραση των γενετικών πληροφοριών είναι η μεταγραφή και η μετάφραση. Η μεταγραφή των γονιδίων αφορά στην παραγωγή όλων των ειδών μορίων RNA, που θα εμπλακούν με οποιοδήποτε τρόπο στην πρωτεϊνοσύνθεση. Η μετάφραση αφορά στην μετάβαση από την γλώσσα των γενετικών πληροφοριών στην γλώσσα των πρωτεϊνικών προϊόντων. Πρόκειται, δηλαδή, για την αντιστοίχιση των νουκλεοτιδίων (κωδικονίων) του mRNA με τα αμινοξέα και τη σύνδεση των αμινοξέων μεταξύ τους σε πεπτιδική αλυσίδα.

β. Όταν οι ανάγκες του κυττάρου απαιτούν αύξηση στην παραγωγή μιας πρωτεΐνης, τότε το κύτταρο μπορεί να αυξάνει τον ρυθμό της έκφρασης του γονιδίου της. Αυτό μπορεί να το καταφέρνει είτε στο επίπεδο της μεταγραφής και των διαδικασιών που την ακολουθούν στον πυρήνα, είτε στο επίπεδο της μετάφρασης και των διαδικασιών που την ακολουθούν στο κυτταρόπλασμα. Πιο συγκεκριμένα κατά την έκφραση ενός γονιδίου, η μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου μπορεί να γίνεται αρκετές φορές, οπότε να αυξάνεται ο αριθμός των παραγόμενων μορίων mRNA. Επίσης, υπάρχουν διάφοροι μηχανισμοί που ελέγχουν με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή. Στο επίπεδο μετά τη μεταγραφή ελέγχεται η ταχύτητα εξόδου των ώριμων μορίων mRNA από τον πυρήνα στο κυτταρόπλασμα. Στο επίπεδο της μετάφρασης ο χρόνος που «ζουν» τα μόρια mRNA στο κυτταρόπλασμα δεν είναι ο ίδιος για όλα τα είδη RNA, επειδή μετά από κάποιο χρονικό διάστημα αποικοδομούνται. Επίσης, ποικίλλει και η ικανότητα πρόσδεσης του mRNA στα ριβοσώματα. Τέλος, η ταυτόχρονη μετάφραση περισσότερων μορίων mRNA στους σχηματισμούς που ονομάζονται πολυσώματα, καθιστά την πρωτεϊνοσύνθεση μια «οικονομική διαδικασία», καθώς με αυτό τον τρόπο ένα κύτταρο μπορεί να παραγάγει μεγάλα ποσά μιας πρωτεΐνης από ένα ή από δύο αντίγραφα ενός γονιδίου.

---

**92.** Τα τελευταία 40 χρόνια είναι γεγονός ότι η βιοτεχνολογία έχει να επιδείξει θεαματικά αποτελέσματα σε πολλούς και σημαντικούς τομείς που ενδιαφέρουν τον άνθρωπο, όπως σε εκείνους της Κτηνοτροφίας, της Γεωργίας, της Βιομηχανίας, της Προστασίας του Περιβάλλοντος και της Ιατρικής. Αναφορικά με την τελευταία, η βιοτεχνολογία έχει συμβάλει αποτελεσματικά σε τρεις βασικούς στόχους της Ιατρικής, που είναι: η έγκαιρη διάγνωση, η πρόληψη και η αποτελεσματική θεραπεία μιας ασθένειας.



α. Να επισημάνετε δύο προϋποθέσεις που απαιτούνται για την αποτελεσματική θεραπεία γενικά των ασθενειών (μονάδες 2) και να αναφέρετε παραδείγματα σύγχρονων θεραπευτικών μεθόδων, που έχουν αναπτυχθεί και στηριχθεί στη τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε τι προϋποθέτει η έγκαιρη διάγνωση μιας ασθένειας (μονάδες 3), καθώς και τι απαιτείται για την πρόληψη σοβαρών ασθενειών με την επαγωγή της ενεργητικής ανοσίας (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Η αποτελεσματική θεραπεία μιας ασθένειας προϋποθέτει την κατανόηση των βιοχημικών μηχανισμών και του γενετικού υπόβαθρου της ασθένειας, έτσι ώστε να εφαρμοστεί η κατάλληλη θεραπεία, είτε με φαρμακευτική αγωγή, είτε ακόμη και με «γενετική διόρθωση» της βλάβης. Μερικές θεραπείες που έχουν αναπτυχθεί και στηριχθεί στις τεχνικές της βιοτεχνολογίας είναι:

i) τα μονοκλωνικά αντισώματα, τα οποία μπορούν, είτε να «γίνουν μεταφορείς» ισχυρών αντικαρκινικών φαρμάκων, καθώς όταν εισαχθούν στον οργανισμό βρίσκουν και προσβάλλουν τα καρκινικά κύτταρα-στόχους, είτε χρησιμοποιούνται ως εξειδικευμένα φάρμακα έναντι παθογόνων μικροοργανισμών.

ii) η παραγωγή και χορήγηση φαρμακευτικών πρωτεϊνών, όπως π.χ. της ινσουλίνης, που χρησιμοποιείται για τη θεραπεία του διαβήτη, iii) η παραγωγή αντιβιοτικών, καθώς και iv) η γονιδιακή θεραπεία πολλών σοβαρών γενετικών ασθενειών, όπως της κυστικής ίνωσης, του συνδρόμου επίκτητης ανοσολογικής ανεπάρκειας (AIDS) και διαφόρων τύπων καρκίνου.

β. Η έγκαιρη διάγνωση μιας ασθένειας απαιτεί την ανάπτυξη ευαίσθητων τεχνικών που μπορούν: 1. να εντοπίσουν την ασθένεια στα αρχικά της στάδια, πριν να εμφανιστούν τα συμπτώματά της στον οργανισμό, 2. να ανιχνεύσουν κάποια μόλυνση από παθογόνους οργανισμούς ή 3. να διαπιστώσουν την ύπαρξη κάποιας κληρονομικής ασθένειας.

Η πρόληψη σοβαρών ασθενειών, όπως για παράδειγμα η ηπατίτιδα Β, η πολιομυελίτιδα και η φυματίωση, χρειάζεται πιο εξελιγμένα, επαρκώς ασφαλή αλλά και οικονομικά προσιτά εμβόλια. Επίσης η ανάπτυξη εμβολίων για την πρόληψη ασθενειών όπως το AIDS, η μηνιγγίτιδα και ο καρκίνος είναι πλέον επιτακτική ανάγκη.

---

**93.** Η μύγα δροσόφιλα (*Drosophila melanogaster*) χρησιμοποιείται ως πρότυπος οργανισμός σε μελέτες γενετικής, εμβρυολογίας, γήρανσης, ακόμη και σε πειράματα νευρολογίας που αφορούν στη μάθηση και στη συμπεριφορά. Το γεγονός αυτό αποδεικνύει το βραβείο Νόμπελ που δόθηκε το 1933 στον Τόμας Χαντ Μόργκαν (Thomas Hunt Morgan) για τη μελέτη του ρόλου των χρωμοσωμάτων στην κληρονομικότητα, όπως και το βραβείο Νόμπελ που δόθηκε το 2017 στους Jeffrey C. Hall, Michael Rosbash και Michael W. Young, για τη μελέτη του κικκάρδιου ρυθμού, δηλαδή του “βιολογικού ρολογιού” των οργανισμών.

α. Η μύγα δροσόφιλα χρησιμοποιείται σταθερά ως πρότυπος οργανισμός σε πειράματα γενετικής γιατί εμφανίζει, προφανώς, ορισμένα επιθυμητά χαρακτηριστικά. Με βάση τις γνώσεις που έχετε από την χρήση του μοσχομπίζελου (*Pisum sativum*) από τον Μέντελ (Mendel) να γράψετε τρία από αυτά τα επιθυμητά χαρακτηριστικά που πιστεύετε ότι διαθέτει η δροσόφιλα, προκειμένου να αξιοποιείται ως πειραματικό μοντέλο (μονάδες 6).

β. Σε αντίθεση με τη δροσόφιλα ο άνθρωπος δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε παρόμοια πειράματα γενετικής ή φυσιολογίας. Να εξηγήσετε γιατί συμβαίνει αυτό (μονάδες 3) και να αναφέρετε με ποιους τρόπους πραγματοποιείται η μελέτη των γενετικών ασθενειών στον άνθρωπο (μονάδες 3).

Μονάδες 12



α. Τρία χαρακτηριστικά που πιθανώς εμφανίζει ένας οργανισμός, όπως η δροσόφιλα, τα οποία είναι επιθυμητά για την αξιοποίησή της ως πειραματικού μοντέλου είναι τα εξής:

- να αναπτύσσεται εύκολα στο εργαστήριο,
- να εμφανίζει ποικιλία σε πολλούς χαρακτήρες (π.χ. χρώμα ματιών, σχήμα φτερών),
- να δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων, ώστε να παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων (εναλλακτικά: να εμφανίζει μικρή διάρκεια γενιάς, να επιτρέπει επιλεκτικές διασταυρώσεις ανάλογες με αυτές που έκανε ο Mendel, οι χαρακτήρες που μελετώνται να είναι μονογονιδιακοί).

β. Στον άνθρωπο, η μελέτη των κληρονομικών χαρακτηριστικών εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Αυτό συμβαίνει, επειδή οι άνθρωποι έχουν μικρό αριθμό απογόνων, ενώ η κάθε γενιά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια. Επιπλέον, στον άνθρωπο δεν είναι δυνατόν να γίνουν διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που έκανε ο Mendel, χρησιμοποιώντας το μοσχομπίζελο. Παρ' όλες τις δυσκολίες η Γενετική Ανθρώπου έχει προοδεύσει λόγω του μεγάλου ενδιαφέροντος που υπάρχει για την κατανόηση του τρόπου κληρονόμησης διαφόρων χαρακτήρων από τους γονείς στους απογόνους καθώς και του τρόπου κληρονόμησης διαφόρων ασθενειών. Οι γενετικές μελέτες στον άνθρωπο πραγματοποιούνται με μεθόδους κλασικής γενετικής, π.χ. με τη χρήση των γενεαλογικών δέντρων καθώς και με σύγχρονες μοριακές τεχνικές που περιλαμβάνουν την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (εναλλακτικά: της PCR και ανιχνευτών μορίων) και τη χαρτογράφηση και τον προσδιορισμό της αλληλουχίας των υπεύθυνων γονιδίων.

---

**94.** Η γονιδιακή θεραπεία αποτελεί μια σημαντική θεραπευτική προσέγγιση σε σοβαρές ασθένειες που οφείλονται σε βλάβες σε γονίδια. Οι βλάβες αφορούν κυρίως αλλαγές σε αζωτούχες βάσεις του DNA των οργανισμών και όταν είναι κληρονομικές εμφανίζονται συνήθως σε μικρή ηλικία οδηγώντας σε ποικίλα νοητικά και αναπτυξιακά προβλήματα.

α. Είναι βασικό να τονιστεί ότι, παρόλο που η γονιδιακή θεραπεία παρουσιάζεται ως πανάκεια στην Ιατρική, η εφαρμογή της, τουλάχιστον στο άμεσο μέλλον, θα είναι περιορισμένη επειδή δεν έχουν ακόμη ξεπεραστεί προβλήματα όπως αυτά που αφορούν τη χρήση των «έξυπνων» φορέων. Να γράψετε ποιο θεωρείτε ότι είναι το βασικό πρόβλημα που σχετίζεται με την χρήση των φορέων αυτών (μονάδες 3). Να αναφέρετε δύο επιπρόσθετες δυσκολίες που αφορούν στην εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας (μονάδες 4).

β. Κάποιοι υποστηρίζουν την άποψη ότι «η γονιδιακή θεραπεία επηρεάζει τους απογόνους των ατόμων στα οποία έχει εφαρμοστεί». Συμφωνείτε με την άποψη αυτή (μονάδα 1); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

γ. Να ονομάσετε δύο ασθένειες για τις οποίες έχει εφαρμοστεί η γονιδιακή θεραπεία (μονάδες 2).

Μονάδες 13

α. Στις περισσότερες περιπτώσεις ως φορείς των φυσιολογικών αλληλομόρφων για τη γονιδιακή θεραπεία χρησιμοποιούνται ιοί, που προσβάλλουν κύτταρα του ιστού που πάσχει, οι οποίοι αν και καθίστανται αβλαβείς, έχουν μικρή πιθανότητα να προκαλέσουν παρενέργειες και σε ορισμένες περιπτώσεις καρκίνο. Έτσι λοιπόν η ανάπτυξη πιο κατάλληλων φορέων είναι ο επόμενος στόχος για τη βελτίωση των μεθόδων της γονιδιακής θεραπείας. Άλλα μειονεκτήματα της γονιδιακής θεραπείας είναι ότι μπορεί να εφαρμοστεί μόνο σε συγκεκριμένες περιπτώσεις ασθενειών, δηλαδή ασθενειών που είναι μονογονιδιακές και που τα κύτταρα που χρειάζεται να τροποποιηθούν μπορούν να απομονωθούν και να εισαχθούν ξανά στον οργανισμό (όπως στην περίπτωση της έλλειψης της ADA) ή μπορούν να τροποποιηθούν στο εσωτερικό του οργανισμού, αν μπορούμε να τα προσεγγίσουμε (όπως στην περίπτωση της κυστικής ίνωσης). Ε-

πίσης, στην περίπτωση της ex vivo θεραπείας τα τροποποιημένα κύτταρα δε ζουν για πάντα μέσα στον οργανισμό - δηλαδή η θεραπεία δεν είναι μόνιμη - και χρειάζεται συνεχής έγχυση τέτοιων κυττάρων (εναλλακτικά: μειονέκτημα αποτελεί το γεγονός ότι δεν μπορούμε να αντικαταστήσουμε το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, άρα δεν μπορούμε να διορθώσουμε με τις τεχνικές που αναφέρονται στο σχολικό εγχειρίδιο, ασθένειες που οφείλονται σε επικρατή αλληλόμορφα).

β. Δεν είναι δικαιολογημένη η άποψη αυτή, διότι με τις μεθόδους της γονιδιακής θεραπείας δε γίνεται αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου στα κύτταρα του οργανισμού αλλά ενσωμάτωση του φυσιολογικού αντιγράφου του στο γονιδίωμα συγκεκριμένων σωματικών κυττάρων. Συνεπώς, εφόσον δεν τροποποιούνται άωρα γεννητικά κύτταρα ή γαμέτες, δεν μεταβιβάζεται το φυσιολογικό αλληλόμορφο στους απογόνους.

γ. Δύο ασθένειες για τις οποίες έχει εφαρμοστεί γονιδιακή θεραπεία είναι οι εξής:

Η ανεπάρκεια ανοσοποιητικού συστήματος λόγω έλλειψης της ADA.

Η κυστική ίνωση.

---

**95.** Για να διευκολυνθούμε στη μελέτη και την περιγραφή του φαινομένου της πυρηνικής διαίρεσης των ευκαρυωτικών κυττάρων, το χωρίζουμε σε τέσσερα στάδια. Η ανάφαση αποτελεί το τρίτο στάδιο της πυρηνικής διαίρεσης, κατά το οποίο λαμβάνει χώρα ο διαχωρισμός του γενετικού υλικού του κυττάρου.

α. Να γράψετε τα βιολογικά φαινόμενα που χαρακτηρίζουν την ανάφαση της μίτωσης (μονάδες 3). Στο τέλος του σταδίου αυτού μπορούμε να θεωρήσουμε ότι κάθε χρωματίδα αποτελεί πλέον ένα ανεξάρτητο χρωμόσωμα (μονάδα 1); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

β. Η ανάφαση της μειωτικής διαίρεσης I περιλαμβάνει ανάλογα φαινόμενα διαχωρισμού γενετικού υλικού με εκείνα της μιτωτικής ανάφασης. Να περιγράψετε τα φαινόμενα αυτά εστιάζοντας στις διαφορές που παρουσιάζει η ανάφαση της μείωσης I από την ανάφαση της μίτωσης (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Η ανάφαση αρχίζει με τη διαίρεση του κεντρομεριδίου κάθε χρωμοσώματος. Οι μικροσωληνίσκοι της ατράκτου ασκούν αντίθετη έλξη στα δημιουργούμενα κεντρομερίδια και έτσι οι δύο αδελφές χρωματίδες αποχωρίζονται, σαν να κινούνται πάνω σε ράγες τρένου, προς αντίθετο πόλο η καθεμιά. Από το σημείο αυτό θεωρούμε ότι κάθε χρωματίδα αποτελεί πλέον ένα ανεξάρτητο χρωμόσωμα. Στο τέλος του σταδίου αυτού μπορούμε να θεωρήσουμε ότι κάθε χρωματίδα αποτελεί πλέον ένα ανεξάρτητο χρωμόσωμα διότι με την ολοκλήρωση αυτής της διαίρεσης καθεμιά από τις αδελφές χρωματίδες ανεξαρτητοποιείται από την άλλη με τη διαίρεση του κεντρομεριδίου κάθε χρωμοσώματος και πρόκειται να αποτελέσουν συνολικά το γενετικό υλικό κάθε νέου κυττάρου.

β. Στην ανάφαση I αντίθετα από τη μιτωτική ανάφαση, τα κεντρομερίδια δε διαιρούνται, με αποτέλεσμα να μην αποχωρίζονται οι αδελφές χρωματίδες. Αποχωρίζονται όμως τα μέλη κάθε ζεύγους ομόλογων χρωμοσωμάτων. Σχηματίζονται έτσι δύο πλήρεις απλοειδείς σειρές χρωμοσωμάτων, που απομακρύνονται κατευθυνόμενες προς τους αντίθετους πόλους. Αντίθετα, κατά την ανάφαση της μίτωσης, όπως προαναφέρθηκε, διαχωρίζονται οι χρωματίδες των διπλασιασμένων χρωμοσωμάτων, και κάθε νέος πυρήνας που θα δημιουργηθεί στη συνέχεια θα περιέχει διπλοειδή αριθμό χρωμοσωμάτων εφόσον πρόκειται για διπλοειδή οργανισμό.

---

**96.** Οι γενετικές πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA με βάση τη

συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει, με τη σειρά της, την αλληλουχία των αμινοξέων των πεπτιδικών αλυσίδων που κωδικοποιούν τα γονίδια αυτά με βάση έναν γενετικό κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών.

α. Συμφωνείτε με την άποψη ότι μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί για ένα αμινοξύ (μονάδες 2); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας περιγράφοντας πώς οδηγήθηκαν οι επιστήμονες στο αντίστοιχο συμπέρασμα (μονάδες 3) αναφέροντας, παράλληλα, σε ποια μόρια αναφέρονται οι όροι κωδικόνιο και αντικωδικόνιο (μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε σε ποιο χαρακτηριστικό του γενετικού κώδικα οφείλεται το γεγονός ότι το mRNA από οποιονδήποτε οργανισμό μπορεί να μεταφραστεί σε εκχυλίσματα φυτικών, ζωικών ή βακτηριακών κυττάρων *in vitro* και να παραγάγει την ίδια πρωτεΐνη (μονάδα 2) και να εξηγήσετε σε ποια άλλη ιδιότητα των κυττάρων οφείλεται το γεγονός αυτό (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Είναι σωστή η άποψη ότι μια τριάδα νουκλεοτιδίων κωδικοποιεί ένα αμινοξύ. Έτσι ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται ως τριαδικός. Επειδή ο αριθμός των διαφορετικών αμινοξέων που συγκροτούν τις πρωτεΐνες είναι είκοσι και, αντίστοιχα, ο αριθμός των διαφορετικών νουκλεοτιδίων που συγκροτούν το RNA είναι τέσσερα, θεωρήθηκε πιθανό ότι τρία νουκλεοτίδια αντιστοιχούν σε ένα αμινοξύ και γι' αυτό ο γενετικός κώδικας ονομάστηκε κώδικας τριπλέτας. Ο κώδικας τριπλέτας είναι φυσική συνέπεια του γεγονότος ότι τέσσερα νουκλεοτίδια, αν συνδυαστούν ανά ένα ( $4^1=4$ ) ή ανά δύο ( $4^2=16$ ), δε δίνουν αρκετούς συνδυασμούς για να κωδικοποιηθούν τα είκοσι αμινοξέα. Αν όμως συνδυαστούν ανά τρία ( $4^3=64$ ) οι συνδυασμοί είναι παραπάνω από αρκετοί. Ο όρος κωδικόνιο αναφέρεται στο DNA (ή RNA για τους RNA ιούς) και στο mRNA, ενώ ο όρος αντικωδικόνιο στο tRNA.

β. Το γεγονός αυτό οφείλεται στην ιδιότητα του γενετικού κώδικα να είναι σχεδόν καθολικός επειδή όλοι οι οργανισμοί (με ελάχιστες εξαιρέσεις) έχουν τον ίδιο γενετικό κώδικα. Η ιδιότητα που έχουν τα κύτταρα και εξυπηρετεί το σκοπό αυτό, δηλαδή την έκφραση, σε εκχυλίσματά τους οποιουδήποτε mRNA (υπό προϋποθέσεις για εκείνα των ευκαρυωτικών οργανισμών και των ιών που τους προσβάλλουν) είναι το γεγονός ότι διαθέτουν ριβοσώματα στα οποία πραγματοποιείται η διαδικασία της πρωτεϊνοσύνθεσης.

**97.** Η Γενετική Μηχανική δίνει τη δυνατότητα προσθήκης νέων γονιδίων απευθείας στον οργανισμό και επομένως καθιστά δυνατή, σε σύντομο χρονικό διάστημα, τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών, που έχουν επιθυμητούς χαρακτήρες όπως, για παράδειγμα, ανθεκτικότητα στα έντομα, στον παγετό, σε ασθένειες κ.ά.

α. Να αναφέρετε το μόριο που χρησιμοποιείται ως φορέας του ξένου γονιδίου στην διαδικασία δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών (μονάδες 2), να γράψετε τον οργανισμό από τον οποίο απομονώνεται το συγκεκριμένο μόριο (μονάδες 2) και να εξηγήσετε σε ποια είδη φυτικών κυττάρων οι ερευνητές εισάγουν τον φορέα με το ξένο γονίδιο (Μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε τρεις μεθόδους με τις οποίες μπορεί να πολλαπλασιαστεί ένα διαγονιδιακό φυτό μοσχομπίζελου (Μονάδες 3). Να εξηγήστε ποια από τις μεθόδους αυτές είναι η πιο χρονοβόρος και επίπονη (μονάδα 1) και ποια από τις μεθόδους αυτές πιστεύετε ότι οδηγεί σε φυσικούς κλώνους (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Το μόριο που χρησιμοποιείται είναι το πλασμίδιο Ti, το οποίο απομονώνεται από το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens* που ζει στο έδαφος. Οι ερευνητές εισάγουν το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο σε σωματικά φυτικά κύτταρα που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο

εργαστήριο.

β. Ένα διαγονιδιακό φυτό μπορεί να αναπαραχθεί με αυτογονιμοποίηση (εφόσον διαθέτει τέλεια άνθη - δηλαδή και αρσενικά και θηλυκά αναπαραγωγικά όργανα), με μίτωση (βλαστική αναπαραγωγή από παραφυάδες, οφθαλμούς του) και μέσω επιλεκτικών διασταυρώσεων. Η μέθοδος των επιλεκτικών διασταυρώσεων είναι χρονοβόρος και επίπονη, επειδή απαιτούνται συνεχείς διασταυρώσεις. Η βλαστική αναπαραγωγή οδηγεί σε φυσικούς κλώνους του φυτού, καθώς οι απόγονοι προκύπτουν μέσω μιτωτικών διαιρέσεων σωματικών κυττάρων του φυτού.

---

**98.** Ο πυρήνας είναι το πιο ευδιάκριτο οργανίδιο των ευκαρυωτικών κυττάρων. Περιβάλλεται από τον πυρηνικό φάκελο, που κατά διαστήματα παρουσιάζει πόρους, που σχηματίζονται από τη συνένωση της εσωτερικής με την εξωτερική μεμβράνη. Οι πυρηνικοί πόροι παίζουν σημαντικό ρόλο στην επικοινωνία του πυρήνα με το κυτταρόπλασμα, γιατί ελέγχουν τα μακρομόρια που ανταλλάσσονται μεταξύ τους.

α. Να γράψετε μια ομάδα πρωτεϊνών που εισέρχεται στον πυρήνα, καθώς και τη λειτουργία που επιτελούν (μονάδες 2) και να αναφέρετε σε ποιες κυτταρικές δομές παράγονται οι πρωτεΐνες αυτές (μονάδες 2). Να ονομάσετε τους χώρους/οργανίδια στα οποία εντοπίζονται οι παραπάνω δομές σε ένα ζωικό κύτταρο (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε δύο μόρια που μεταφέρονται από τον πυρήνα στο κυτταρόπλασμα (μονάδες 4) και δύο μόρια τα οποία δεν εξέρχονται ποτέ από τον πυρήνα κατά τη μεσόφαση ενός κυττάρου (μονάδες 2).

Μονάδες 13

α. Μια ομάδα πρωτεϊνών που εισέρχονται στον πυρήνα αποτελούν οι ιστόνες, που αποτελούν δομικό συστατικό των ινιδίων χρωματίνης. Οι ιστόνες παράγονται στα ριβοσώματα του κυττάρου. (Εναλλακτικά: ένζυμα αντιγραφής, ένζυμα μεταγραφής, πρωτεΐνες μικρών ριβονουκλεοπρωτεϊνικών σωματιδίων, άλλες πρωτεΐνες που συμμετέχουν στην αναδίπλωση του DNA, μεταγραφικοί παράγοντες κ.α). Τα ριβοσώματα εντοπίζονται στις μεμβράνες του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου, ελεύθερα στο κυτταρόπλασμα, αλλά και στη μήτρα των μιτοχονδρίων.

β. Μόρια που εξέρχονται από τον πυρήνα είναι το mRNA και το rRNA (Εναλλακτικά: το tRNA, ριβοσωμικές υπομονάδες).

Το πυρηνικό DNA και το snRNA είναι δύο μόρια τα οποία δεν εξέρχονται ποτέ από τον πυρήνα κατά τη μεσόφαση του κυττάρου.

---

**99.** Η Γενετική τροποποίηση φυτών μπορεί να αφορά στη βελτίωση των φυτικών προϊόντων τους και τη διατροφική τους αξία. Για παράδειγμα το Golden Rice, είναι μια διαγονιδιακή ποικιλία ρυζιού στην οποία έχει ενσωματωθεί, ανάμεσα σε άλλα, το γονίδιο *psy* του ασφόδελου (*Narcissus pseudonarcissus*). Η συγκεκριμένη ποικιλία παράγει κόκκους που περιέχουν β – καροτένιο, μια πρόδρομη ένωση της βιταμίνης A. Η συγκεκριμένη διαγονιδιακή ποικιλία ρυζιού αναπτύχθηκε για να αντιμετωπιστεί η τύφλωση, που προκαλεί η κατανάλωση τροφής με χαμηλά επίπεδα βιταμίνης A, σε ορισμένες φτωχές περιοχές του πλανήτη.

α. Να αναφέρετε δύο επιπλέον στόχους για τους οποίους έχουν επίσης αναπτυχθεί διαγονιδιακά φυτά (Μονάδες 4) και να εξηγήσετε ποια διαγονιδιακά φυτά αποτελούν τις ποικιλίες Bt (μονάδες 2).

β. Να περιγράψετε την πειραματική διαδικασία με την οποία πιστεύετε ότι οι ερευνητές δημιούργουν διαγονιδιακές ποικιλίες ρυζιού που περιέχουν το γονίδιο *psy* του ασφόδελου (μονάδες 6).

Μονάδες 12



α. Δύο επιπλέον στόχοι δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών είναι η αποτελεσματική προφύλαξη των καλλιεργειών από τα έντομα και τα ζιζάνια και η παραγωγή φυτικών προϊόντων με μεγαλύτερη «διάρκεια ζωής» από το χωράφι έως τον καταναλωτή. Ποικιλίες Bt αποτελούν τα διαγονιδιακά φυτά στα οποία έχει ενσωματωθεί το γονίδιο της ανθεκτικότητας στα έντομα που απομονώνεται από το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*.

β. Οι ερευνητές χρησιμοποιούν το πλασμίδιο Ti, το οποίο απομονώνουν από το βακτήριο του εδάφους *Agrobacterium tumefaciens*. Αρχικά οι ερευνητές απενεργοποιούν τα γονίδια του πλασμιδίου που δημιουργούν τους όγκους τοποθετώντας στο πλασμίδιο το γονίδιο psy του ασφόδελου, που έχουν απομονώσει από το είδος *Narcissus pseudonarcissus*. Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισάγεται σε φυτικά κύτταρα ρυζιού που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο. Τα τροποποιημένα αυτά φυτικά κύτταρα, τελικά, δίνουν ένα νέο φυτικό οργανισμό, που περιέχει και εκφράζει το ξένο γονίδιο παράγοντας β καροτένιο. Τα διαγονιδιακά φυτά που δημιουργούνται έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες στους απογόνους τους.

---

**100.** Οι γνώσεις που έχουμε αποκτήσει για τους μοριακούς μηχανισμούς που δημιουργούν τις γενετικές ασθένειες μάς έχουν προσφέρει τη δυνατότητα ανάπτυξης μεθόδων, με τις οποίες ανιχνεύουμε γενετικές ανωμαλίες στα μέλη μιας οικογένειας, στα άτομα ενός πληθυσμού ή και σε έμβρυα, μέσω της διενέργειας προγεννητικού ελέγχου.

α. Να αναφέρετε τη διαγνωστική μέθοδο που χρησιμοποιείται για τη διάγνωση της φαινυλκετονουρίας στα νεογνά (μονάδες 3). Να εξηγήσετε το αποτέλεσμα που έχει η εφαρμογή του προγράμματος ελέγχου των νεογνών για φαινυλκετονουρία (μονάδες 3).

β. Εγκυμονούσα επιθυμεί να διερευνήσει την πιθανότητα το έμβρυο να φέρει μικρή αναστροφή τμήματος του 12ου χρωμοσώματος επειδή τη φέρει ο πατέρας του. Να εξηγήσετε ποια μέθοδο δειγματοληψίας για τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου θα τη συμβουλευάτε να ακολουθήσει (μονάδες 3) και να περιγράψετε ποια εργαστηριακή επεξεργασία του εμβρυϊκού δείγματος θα ακολουθήσουν οι επιστήμονες για τη διάγνωση της πιθανής αυτής δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Ο έλεγχος για τη φαινυλκετονουρία πραγματοποιείται με τον υπολογισμό της συγκέντρωσης της φαινυλαλανίνης στο αίμα των νεογέννητων (βιοχημική δοκιμασία). (Εναλλακτικά θα μπορούσε να εφαρμοστεί η μοριακή διάγνωση για τον εντοπισμό του/των μεταλλαγμένων αλληλομόρφων στο γενετικό υλικό του νεογνού). Η εφαρμογή προγράμματος ελέγχου των νεογνών για τη φαινυλκετονουρία έχει μειώσει σημαντικά τις περιπτώσεις διανοητικής καθυστέρησης από αυτή την ασθένεια.

β. Επειδή η διάγνωση θα γίνει μέσω της παρατήρησης και μελέτης καρυότυπου θα προτείναμε την αμνιοπαρακέντηση η οποία δίνει τη δυνατότητα παρασκευής χρωμοσωμάτων καλύτερης ποιότητας (εξαρτάται βέβαια και από την εβδομάδα της κύησης που θέλουμε να γίνει η δειγματοληψία). Τα εμβρυϊκά κύτταρα που θα παραληφθούν, αρχικά θα καλλιεργηθούν σε κυτταροκαλλιέργεια, στην οποία θα προστεθούν ουσίες με μιτογόνο δράση. Στη συνέχεια στην καλλιέργεια θα χρησιμοποιηθούν ουσίες οι οποίες σταματούν την κυτταρική διαίρεση στη μετάφαση της μίτωσης στην οποία τα χρωμοσώματα εμφανίζουν το μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα. Στη συνέχεια τα κύτταρα θα επωαστούν σε υποτονικό διάλυμα, ώστε να σπάσει η κυτταρική τους μεμβράνη, και τα χρωμοσώματά τους θα απλωθούν σε αντικειμενοφόρο πλάκα. Τέλος, θα χρωματιστούν με ειδικές χρωστικές ουσίες με τεχνικές που δημιουργούν ζώνες στο χρωμόσωμα, όπως ζώνες Giemsa και θα παρατηρηθούν στο μικροσκόπιο. Έτσι



θα διαπιστωθεί πιθανή δομική χρωμοσωμική ανωμαλία, όπως η αναστροφή στο χρωμόσωμα 12 που αναζητείται.

---

**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 κληρονόμηση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική.

β. Η Dolly προέκυψε από μεταφορά του πυρήνα ενός σωματικού κυττάρου (πρόβατο 1) στο απύρνηνο 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.

---

**102.** Για την παραγωγή αντιβιοτικών από μικροοργανισμούς συνήθως χρησιμοποιούνται καλλιέργειες μικροβίων ευρείας κλίμακας σε βιοαντιδραστήρες και υπό αυστηρά ελεγχόμενες συνθήκες. Σε μια τέτοια καλλιέργεια τα αντιβιοτικά συνήθως συντίθενται στα πλαίσια του μεταβολισμού των μικροβίων και εκκρίνονται στο περιβάλλον θρεπτικό υλικό.

α. Να υποδείξετε σε ποια συνήθως φάση μια τέτοιας καλλιέργειας μικροβίων αναμένεται να γίνεται η παραγωγή μιας ουσίας, που δρα ως αντιβιοτικό (μονάδες 2). Να αναφέρετε τις μεθόδους με τις οποίες μπορεί να γίνει η απομόνωση της ουσίας-αντιβιοτικό από την μικροβιακή καλλιέργεια (μονάδες 4).

β. Συνήθως μια καλλιέργεια που παράγει το αντιβιοτικό σε ευρεία κλίμακα, μετατρέπεται από κλειστή σε συνεχή. Να εξηγήσετε γιατί κρίνεται σκόπιμο να γίνει αυτή η μετατροπή (μονάδα 1), αναφέροντας τις διαφορές ανάμεσα στις φάσεις που περνά μια κλειστή και μια συνεχής καλλιέργεια (μονάδες 3). Να υποδείξετε με ποιους τρόπους μπορούμε να επιτύχουμε την μετατροπή μιας καλλιέργειας μικροοργανισμών ευρείας κλίμακας από κλειστή σε συνεχή (μονάδες

α. Οι μικροοργανισμοί παράγουν χρήσιμα προϊόντα συνήθως κατά τη διάρκεια της εκθετικής και της στατικής φάσης ανάπτυξής τους. Για την απομόνωση του αντιβιοτικού από το υλικό που παραλαμβάνεται από τον βιοαντιδραστήρα χρειάζεται να γίνει αρχικά πρώτα διαχωρισμός των υγρών από τα στερεά συστατικά, στα οποία συμπεριλαμβάνονται και τα κύτταρα των μικροβίων (βιομάζα). Αυτό γίνεται συνήθως με διήθηση ή με φυγοκέντρηση. Στη συνέχεια πραγματοποιείται παραλαβή του προϊόντος από τα υγρά ή τα στερεά συστατικά με τη χρήση κατάλληλων μεθόδων και τελικά αξιοποιούνται αφού ακολουθήσει καθαρισμός τους, δηλαδή μόνο όταν πλέον δεν φέρουν προσμίξεις.

β. Εφόσον η επιθυμητή ουσία- αντιβιοτικό παράγεται κατά την εκθετική ή την στατική φάση μιας καλλιέργειας, κρίνεται σκόπιμο να διατηρείται η καλλιέργειά μας όσο το δυνατόν περισσότερο σε αυτά τα στάδια. Έτσι μετατρέπουμε την κλειστή καλλιέργεια, όπου παρατηρούνται οι φάσεις λανθάνουσα, εκθετική, στατική και θανάτου σε συνεχή, όπου διατηρούνται μόνο η λανθάνουσα και η εκθετική φάση. Αυτή η μετατροπή μπορεί να γίνει αν οι μικροοργανισμοί τροφοδοτούνται συνεχώς με θρεπτικά συστατικά και ταυτόχρονα, απομακρύνονται από την καλλιέργεια κύτταρα και άχρηστα προϊόντα.

**103.** Πολλά είδη ενζύμων δρουν έχοντας ως υπόστρωμα τα νουκλεϊκά οξέα. Μια συγκεκριμένη κατηγορία αυτών αποτελούν οι νουκλεάσες, οι οποίες δρουν καταλύοντας την υδρόλυση των φωσφοδιεστερικών δεσμών. Ορισμένες νουκλεάσες δρουν μόνο πάνω στο DNA, ενώ άλλες μόνο στο RNA. Κάποιες απ' αυτές δρουν μόνο στα ελεύθερα άκρα του DNA (εξωνουκλεάσες) ενώ άλλες δρουν στο εσωτερικό της αλυσίδας και ονομάζονται ενδονουκλεάσες.

α. Να αναφέρετε τις κατηγορίες στις οποίες διακρίνονται τα ένζυμα ανάλογα με τον τόπο δράσης τους στον οργανισμό (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τον τρόπο ονοματολογίας των ενζύμων (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε τρία ένζυμα του κυττάρου που μπορούν να χαρακτηριστούν ως νουκλεάσες, σύμφωνα με τη δράση τους, εξηγώντας επιγραμματικά το ρόλο τους (μονάδες 6).

**Μονάδες 12**

α. Τα ένζυμα, ανάλογα με το αν δρουν μέσα στα κύτταρα του οργανισμού ή εκκρίνονται και δρουν έξω από αυτά, σε κοιλότητες όπως το στομάχι, διακρίνονται σε ενδοκυτταρικά και εξωκυτταρικά αντίστοιχα. Τα ένζυμα παίρνουν συνήθως το όνομά τους είτε με προσθήκη της κατάληξης "-άση" στο όνομα του υποστρώματος στο οποίο δρουν, είτε από τον τύπο της αντίδρασης που καταλύουν. Για παράδειγμα, οι λιπάσες καταλύουν αντιδράσεις διάσπασης λιπιδίων.

β. Παραδείγματα νουκλεασών:

1. DNA πολυμεράση: λειτουργεί διασπώντας φωσφοδιεστερικούς δεσμούς κατά την αφαίρεση των πρωταρχικών τμημάτων και κατά την επιδιόρθωση λαθών.

2. Επιδιορθωτικά ένζυμα της αντιγραφής: Τα λάθη που δεν επιδιορθώνονται από τις DNA πολυμεράσες, επιδιορθώνονται σε μεγάλο ποσοστό από ειδικά επιδιορθωτικά ένζυμα. Έτσι ο αριθμός των λαθών περιορίζεται στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο ένα στα  $10^{10}$ .

3. Περιοριστικές ενδονουκλεάσες: Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή «ξένου» DNA. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. [Μία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η EcoRI που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συνα-

ντά την αλληλουχία: 5'-G A T T C-3'

3'-C T T A A G-5' στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του νουκλεοτιδίου G και του A (με κατεύθυνση 5'↔3').

(εναλλακτικά: Μπορεί να γίνει αναφορά και στα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια, τα οποία αποτελούνται από snRNA και από πρωτεΐνες και λειτουργούν ως ένζυμα: κόβουν τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια, μετατρέποντας το πρόδρομο mRNA σε ώριμο).

---

**104.** Για να αναπτυχθεί ένας μικροοργανισμός είναι απαραίτητο να μπορεί να προμηθεύεται από το περιβάλλον στο οποίο αναπτύσσεται μια σειρά θρεπτικών συστατικών. Σ' αυτά περιλαμβάνονται ο άνθρακας, το άζωτο, διάφορα μεταλλικά ιόντα και το νερό.

α. Να περιγράψετε τη δομή ενός νουκλεοτιδίου και ενός αμινοξέος (μονάδες 4). Να εξηγήσετε, με βάση τη δομή που περιγράψατε, το φαινόμενο όπου σε θρεπτικό υλικό που περιείχε μόνο τα θρεπτικά συστατικά που αναφέρονται στην εκφώνηση, δεν αναπτύχθηκαν μικροοργανισμοί (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε πώς επιβιώνουν ορισμένα βακτήρια όταν στο θρεπτικό τους υλικό υπάρχει απουσία αμινοξέων (μονάδες 6).

Μονάδες 13

α. Το μόριο των αμινοξέων αποτελείται από δύο τμήματα, ένα σταθερό και ένα μεταβλητό. Το σταθερό αποτελείται από ένα άτομο υδρογόνου, μια αμινομάδα και μια καρβοξυλομάδα, ενωμένα σε ένα κοινό άτομο άνθρακα, ενώ το μεταβλητό αποτελείται από την πλευρική ομάδα (η οποία μπορεί να περιλαμβάνει και θείο). Κάθε νουκλεοτίδιο αποτελείται από μία πεντόζη, τη δεοξυριβόζη ή ριβόζη, ενωμένη με μία φωσφορική ομάδα και μία αζωτούχο βάση. Στα νουκλεοτίδια του DNA η αζωτούχος βάση μπορεί να είναι μία από τις: αδενίνη (A), γουανίνη (G), κυτοσίνη (C) και θυμίνη (T), ενώ στα νουκλεοτίδια του RNA αντί για θυμίνη υπάρχει ουρακίλη (U). Σε κάθε νουκλεοτίδιο η αζωτούχος βάση συνδέεται με τον 1' άνθρακα της δεοξυριβόζης και η φωσφορική ομάδα με τον 5' άνθρακα.

Για τη σύνθεση των νουκλεοτιδίων και των αμινοξέων απαιτούνται τα εξής χημικά στοιχεία: άνθρακας, άζωτο, υδρογόνο, οξυγόνο αλλά και θείο που περιλαμβάνεται στα αμινοξέα (όπως για παράδειγμα σε εκείνα της ινσουλίνης), καθώς και ο φώσφορος που περιλαμβάνεται στα νουκλεοτίδια (εναλλακτικά στα φωσφολιπίδια των μεμβρανών του κυττάρου). Συμπερασματικά, τα θρεπτικά συστατικά που αναφέρονται δεν επαρκούν για τη σύνθεση των απαραίτητων βιομορίων για την επιβίωση των μικροοργανισμών και γι' αυτό και δεν αναπτύχθηκαν στο συγκεκριμένο θρεπτικό μέσο.

β. Στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών οργανισμών τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μια μεταβολική οδό, όπως η διάσπαση της λακτόζης ή η βιοσύνθεση διάφορων αμινοξέων, οργανώνονται σε οπερόνια, δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους. Επομένως τα βακτήρια διαθέτουν οπερόνια που εκφράζουν τα κατάλληλα ένζυμα σύνθεσης των αμινοξέων που χρειάζονται. Έτσι μπορούν και αναπτύσσονται σε θρεπτικό υλικό ακόμη και απουσία αμινοξέων.

---

**105.** Ο πληθυσμός του πλανήτη μας αυξάνεται με ταχείς ρυθμούς και υπολογίζεται ότι το 2050 θα ανέρχεται σε 8,5 δισεκατομμύρια. Για να καλυφθούν επαρκώς οι αυξημένες ανάγκες σε τροφή, είναι απαραίτητη η αύξηση της φυτικής και της ζωικής παραγωγής.

α. Να αναφέρετε τους τρόπους αποτελεσματικής προστασίας των φυτικών καλλιεργειών από τα έντομα και να περιγράψετε συνοπτικά τα πιθανά μειονεκτήματα από την εφαρμογή τους (μονάδες 6).

β. Να αναφέρετε τα πλεονεκτήματα της παραγωγής και χρήσης των διαγονιδιακών ζώων (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Τα έντομα μπορεί να δημιουργήσουν μεγάλα προβλήματα στη γεωργία και να οδηγήσουν σε σημαντική μείωση της παραγωγής. Μετά το Δεύτερο Παγκόσμιο Πόλεμο χρησιμοποιήθηκαν πολλά εντομοκτόνα, τα οποία έγινε στη συνέχεια κατανοητό ότι ήταν επικίνδυνα για την υγεία του ανθρώπου και προκαλούσαν μεγάλη οικολογική καταστροφή. Ήταν λοιπόν αναγκαίο να βρεθούν εναλλακτικοί τρόποι αντιμετώπισης του προβλήματος. Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*, που ζει στο έδαφος, παράγει μια ισχυρή τοξίνη, η οποία μπορεί να καταστρέψει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων και είναι 80.000 φορές πιο ισχυρή από πολλά εντομοκτόνα. Τα βακτήρια αυτά πολλαπλασιάζονται στο εργαστήριο και στη συνέχεια ψεκάζονται στον αγρό. Όμως η τεχνική αυτή είναι αρκετά δαπανηρή, επειδή τα βακτήρια δεν επιβιώνουν για μεγάλο χρονικό διάστημα και κατά συνέπεια χρειάζονται συνεχείς ψεκασμοί. Για το λόγο αυτό έγινε απομόνωση του γονιδίου του βακτηρίου που παράγει την τοξίνη, και μεταφορά του στα φυτά με τη βοήθεια του πλασμιδίου *Ti* του *Agrobacterium tumefaciens*. Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά αυτού του τύπου αποτελούν τις ποικιλίες Bt.

β. Η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών ζώων συμβάλλει στην αύξηση της ζωικής παραγωγής και παρουσιάζει σημαντικά πλεονεκτήματα όπως η επιλογή και προσθήκη μόνο επιθυμητών ιδιοτήτων με ταυτόχρονη διατήρηση των παλαιών επιθυμητών χαρακτηριστικών και η ταχύτατη παραγωγή βελτιωμένων ζώων σε σχέση με παραδοσιακές τεχνικές. Επιπλέον τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται για την παραγωγή χρήσιμων πρωτεϊνών σε μεγάλες ποσότητες. Αρκετές φαρμακευτικές πρωτεΐνες παράγονται από κύτταρα των μαστικών αδένων των διαγονιδιακών ζώων, για παράδειγμα των προβάτων και των αγελάδων, οι οποίες συλλέγονται, στη συνέχεια, από το γάλα των ζώων (gene pharming).

---

**106.** Οι μεταλλάξεις BRCA αναφέρονται στις μεταλλάξεις που προκαλούνται στα γονίδια BRCA1 και BRCA2, τα οποία κωδικοποιούν πρωτεΐνες που ρυθμίζουν τη μεταγραφή άλλων γονιδίων σημαντικών για τον έλεγχο του κυτταρικού πολλαπλασιασμού και για την επιδιόρθωση του γενετικού υλικού. Οι παθολογικές μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 οδηγούν στην απενεργοποίηση των ρυθμιστικών πρωτεϊνών, οπότε αυξάνεται σημαντικά ο κίνδυνος να αναπτύξει ένα άτομο καρκίνο, με συνέπεια το σύνδρομο του κληρονομικού καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών. Μια γυναίκα, η οποία επιθυμούσε να τεκνοποιήσει θέλησε να πραγματοποιήσει προσυμπτωματικό έλεγχο για τον καρκίνο του μαστού και απευθύνθηκε σε ειδικό επιστήμονα για γενετική καθοδήγηση.

α. Να εξηγήσετε τι είναι η γενετική καθοδήγηση (μονάδες 2) και να αναφέρετε τις ομάδες ατόμων που είναι απαραίτητο να απευθυνθούν στους ειδικούς επιστήμονες, πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων (μονάδες 4).

β. Να χαρακτηρίσετε τα φυσιολογικά γονίδια BRCA1 και BRCA2 με βάση τη δράση των πρωτεϊνών τους, ως πρωτο-ογκογονίδια ή ογκοκατασταλτικά (μονάδες 3). Να εξηγήσετε αν ο καρκίνος κληρονομείται ως Μενδελικός χαρακτήρας, ερμηνεύοντας, παράλληλα, την πολυπλοκότητα αυτής της ασθένειας (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Η γενετική καθοδήγηση είναι μία διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες δίνουν πληροφορίες σε μεμονωμένα άτομα, ζευγάρια και οικογένειες που πάσχουν από κάποια γενετική ασθένεια ή έχουν αυξημένες πιθανότητες να την εμφανίσουν. Παρ' ότι γενετική καθοδήγηση μπορεί να ζητήσουν όλοι οι υποψήφιοι γονείς, υπάρχουν ομάδες ατόμων οι οποίες είναι

απαραίτητο να απευθυνθούν σε ειδικούς πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων.

Σ' αυτές περιλαμβάνονται:

- Άτομα -φορείς γενετικών ασθενειών.
- Άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών.
- Γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω.
- Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές.

β. Τα πρωτο-ογκογονίδια έχουν πολύ σημαντικό ρόλο στη φυσιολογική λειτουργία του κυττάρου, ενεργοποιώντας τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό, όπως στην επούλωση τραυμάτων, ενώ ως μεταλλαγμένα, ογκογονίδια, υπερλειτουργούν και οδηγούν το κύτταρο σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό και δημιουργία καρκίνου. Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια είναι γονίδια που ελέγχουν την κυτταρική διαίρεση, καταστέλλοντάς την, όποτε είναι απαραίτητο. Σύμφωνα με την εκφώνηση, οι πρωτεΐνες των BRCA1 και BRCA2 συμβάλλουν στον έλεγχο του κυτταρικού πολλαπλασιασμού και στην επιδιόρθωση του γενετικού υλικού, ενώ η απενεργοποίησή τους αυξάνει τον κίνδυνο καρκίνου. Συνεπώς τα αντίστοιχα φυσιολογικά γονίδια λειτουργούν ως ογκοκατασταλτικά.

Ο καρκίνος δεν κληρονομείται ως απλός Μενδελικός χαρακτήρας, αλλά είναι αποτέλεσμα αλληλεπίδρασης γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Η πολυπλοκότητα της ασθένειας αυτής σχετίζεται με τα παρακάτω αίτια:

- Ο καρκίνος, σε αντίθεση με τις κληρονομικές ασθένειες, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, δεν προκαλείται από μία μετάλλαξη, αλλά από τη «συσσώρευση» αρκετών γενετικών αλλαγών στα κύτταρα. Οι μεταλλάξεις αυτές είναι αποτέλεσμα διαφορετικών περιβαλλοντικών μεταλλαξογόνων παραγόντων όπως η ακτινοβολία ή χημικές ουσίες.
- Στη δημιουργία κάθε είδους καρκίνου συμμετέχουν συνήθως τόσο τα ογκογονίδια όσο και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Για παράδειγμα, στον καρκίνο του παχέος εντέρου βρέθηκε ότι συμμετέχουν αρκετά γονίδια και των δύο τύπων, τα οποία έχουν υποστεί μεταλλάξεις.

---

**107.** Η φαινυλκετονουρία είναι το συχνότερο μεταβολικό κληρονομικό νόσημα στην Ελλάδα. Η διάγνωσή της (μαζί με άλλα μεταβολικά σύνδρομα) γίνεται σε νεογέννητα μετά από σίτιση με γάλα με το τεστ Guthrie (λαμβάνονται σταγόνες αίματος από το πόδι του νεογνού), λίγο πριν την έξοδο τους από το μαιευτήριο.

α. Να εξηγήσετε γιατί η έγκαιρη διάγνωση στην περίπτωση της φαινυλκετονουρίας, έχει σημαντικό αντίκτυπο για την εξέλιξη της νόσου (μονάδες 6).

β. Να γράψετε με ποιον τρόπο γίνεται η διάγνωση της φαινυλκετονουρίας στα νεογνά (μονάδες 2) και με ποιον τρόπο στα έμβρυα (μονάδες 2). Ένα ζευγάρι που και οι δύο είναι φορείς του υπεύθυνου γονιδίου για την φαινυλκετονουρία, έγιναν γονείς ενός αγοριού, για το οποίο έγινε τεστ Guthrie. Να γράψετε την πιθανότητα, το τεστ Guthrie να δείξει θετικό αποτέλεσμα για την φαινυλκετονουρία (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Η φαινυλκετονουρία είναι μία ασθένεια η οποία προκαλείται από την έλλειψη του ενζύμου που στα φυσιολογικά άτομα μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης, η οποία παρεμποδίζει τη φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου, με συνέπεια τη διανοητική καθυστέρηση. Αν η ασθένεια ανιχνευθεί νωρίς, κατά τη νεογνική ηλικία, τότε η εμφάνιση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με αυτή (όπως η παρεμπόδιση της λειτουργίας των κυττάρων του εγκεφάλου και η συνεπαγόμενη διανοητική καθυστέρηση) μπορεί να αποφευχθεί με τη χρησιμοποίηση, εφ' όρου ζωής, κατάλληλου διαιτολογίου με περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης.

β. Ο έλεγχος για τη φαινυλκετονουρία στα νεογνά πραγματοποιείται με την ανίχνευση της συ-



γκέντρωσης της φαινυλαλανίνης στο αίμα τους (βιοχημική μέθοδος- Εναλλακτικά μπορεί να γίνει και ανάλυση DNA και προγενετικά-μοριακή μέθοδος). Για τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου, λαμβάνονται εμβρυικά κύτταρα μέσω αμνιοπαρακέντησης (ή λήψης χοριακών λαχνών) και αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την ανάλυση DNA (μοριακή ανάλυση: περιλαμβάνει τον εντοπισμό των μεταλλάξεων στο υπεύθυνο γονίδιο) ή/και για βιοχημική ανάλυση (με άλλη διαδικασία από αυτή που πραγματοποιείται μεταγεννητικά). Ένα ζευγάρι γονέων, φορείς του υπεύθυνου γονιδίου για την φαινυλκετονουρία, έχουν πιθανότητα 25% να αποκτήσουν παιδί που πάσχει από αυτό το μεταβολικό σύνδρομο.

---

**108.** Η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος και η ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων όλων των γονιδίων και των ρυθμιστικών περιοχών του αποτελεί ένα από τα μεγαλύτερα εγχειρήματα στην ιστορία της βιολογίας, με σημαντικό όφελος στον τομέα της ιατρικής. Παράλληλα όμως, αξιοποιήθηκαν δεδομένα και από την χαρτογράφηση άλλων πρότυπων οργανισμών (συγκριτική γονιδιωματική).

α. Να περιγράψετε πως συνέβαλε η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος στον τομέα της ιατρικής (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε ποιο είναι το όφελος από τη συγκριτική χαρτογράφηση πρότυπων οργανισμών και του ανθρώπου (μονάδες 7).

Μονάδες 13

α. Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος συνέβαλε στην ανάπτυξη μεθοδολογίας για τη διάγνωση και τη θεραπεία των ασθενειών με τον προσδιορισμό της θέσης και της αλληλουχίας των γονιδίων που έχουν μεταλλαχθεί και σχετίζονται με διάφορες ασθένειες. Μάλιστα, η χαρτογράφηση των γονιδίων και η επακόλουθη κλωνοποίηση ορισμένων από αυτά αποτέλεσε προϋπόθεση για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας ασθενειών. Τέλος, ενίσχυσε τη μαζική παραγωγή προϊόντων, με τις μεθόδους που χρησιμοποιεί η Βιοτεχνολογία, μετά την απομόνωση των γονιδίων, τα οποία είναι χρήσιμα στη φαρμακοβιομηχανία.

β. Το πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος συνέβαλε στη μελέτη της εξέλιξης του ανθρώπινου γονιδιώματος. Για το σκοπό αυτό διενεργήθηκαν και συγκρίθηκαν παράλληλα προγράμματα προσδιορισμού της αλληλουχίας άλλων ειδών, τα οποία συνέβαλαν στην αποκάλυψη των εξελικτικών σχέσεων που υπάρχουν μεταξύ των ειδών. Τέτοια είδη είναι το πρόβατο, ο σκύλος, η αγελάδα, διάφορα έντομα, ο γεωσκώληκας, καθώς και πολλοί μικροοργανισμοί.

---

**109.** Η cDNA βιβλιοθήκη αποτελεί μια βιβλιοθήκη έκφρασης με την οποία μπορεί να παραχθεί το προϊόν ενός κλωνοποιημένου γονιδίου σε μεγάλη ποσότητα με τη βοήθεια βακτηριακών καλλιιεργειών.

α. Να δώσετε τον ορισμό αυτής της βιβλιοθήκης (μονάδες 3) και να γράψετε ποιες περιπτώσεις γονιδίων (που κωδικοποιούν πρωτεΐνες) μπορούν να εκφραστούν σε αυτή (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε γιατί οι επιστήμονες ανέπτυξαν τη cDNA βιβλιοθήκη για την έκφραση κλωνοποιημένων γονιδίων σε βακτήρια και δεν χρησιμοποίησαν την γονιδιωματική βιβλιοθήκη για τον ίδιο σκοπό (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων που περιέχει αντίγραφα των ώριμων mRNA (και συγκεκριμένα μόνο των εξωνίων αυτών) όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε συγκεκριμένα είδη κυττάρων αποτελεί μια cDNA βιβλιοθήκη. Σε αυτή, μπορούν να περιλαμβάνονται όλα τα γονίδια που κωδικοποιούν για πρωτεΐνες (όχι τα γονίδια rRNA, tRNA, snRNA) που εκφράζονται

σε έναν κυτταρικό τύπο, μία δεδομένη χρονική στιγμή ή/και σε ένα κατάλληλο αναπτυξιακό στάδιο, τα οποία θεωρητικά μπορούν όλα να εκφραστούν. Ωστόσο, στα βακτηριακά κύτταρα δεν μπορούν να γίνουν οι πρωτεϊνικές τροποποιήσεις των ευκαρυωτικών κυττάρων. Στην περίπτωση της ινσουλίνης, για παράδειγμα, το λειτουργικό μόριο παράγεται με κατάλληλη ενζυμική κατεργασία *in vitro*, όμως για να επιτευχθούν πιο σύνθετες τροποποιήσεις, η έκφραση των πρωτεϊνών πρέπει να γίνει σε ευκαρυωτικά και όχι βακτηριακά κύτταρα (π.χ. διαγονιδιακά ζώα ή καλλιέργειες ευκαρυωτικών κυττάρων).

β. Οι κλώνοι μιας cDNA βιβλιοθήκης περιέχουν ολόκληρα γονίδια (χωρίς εσώνια) που εκφράζονται σε πρωτεΐνες, ενώ μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει έναν τεράστιο αριθμό από κλωνοποιημένα κομμάτια χρωμοσωμικού DNA. Ορισμένα από τα κομμάτια αυτά περιέχουν ολόκληρα γονίδια, άλλα περιέχουν κομμάτια γονιδίων και άλλα τμήματα DNA που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες. Συνεπώς δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί το κλωνοποιημένο DNA μια γονιδιωματικής βιβλιοθήκης για την παραγωγή πρωτεϊνών.

**110.** Μία γυναίκα, 42 ετών, υγιής, η οποία διανύει την 14<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης αποφασίζει να προβεί σε προγεννητικό έλεγχο του εμβρύου της, κατόπιν υπόδειξης του γυναικολόγου της.

α. Να εξηγήσετε γιατί ο γυναικολόγος υπέδειξε τον έλεγχο αυτό (μονάδες 3) και να περιγράψετε ποια μέθοδος δειγματοληψίας θα ακολουθηθεί για τη διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου (μονάδες 3).

β. Τελικά, στο έμβρυο διαπιστώθηκε η ύπαρξη μιας αναστροφής στο 14<sup>ο</sup> χρωμόσωμα. Αμέσως μετά από αυτή τη διαπίστωση, ο γυναικολόγος συνέστησε γενετικό έλεγχο και στους δύο γονείς. Να αναφέρετε με ποια μέθοδο διαπιστώθηκε η αναστροφή (μονάδες 3) και να εξηγήσετε γιατί πιστεύετε ότι αμέσως μετά την εύρεση της αναστροφής, ο γυναικολόγος συνέστησε τη διενέργεια γενετικού ελέγχου στους γονείς (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Ο γυναικολόγος της γυναίκας της υπέδειξε τον έλεγχο αυτό λόγω της ηλικίας της (γυναίκα ηλικίας 35 ετών και άνω). Τα εμβρυικά κύτταρα για τη διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου θα παραληφθούν με αμνιοπαρακέντηση καθώς η γυναίκα διανύει την 14<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης. Η αμνιοπαρακέντηση πραγματοποιείται από την 12<sup>η</sup>-16<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης και αποτελεί έναν ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών. Με αμνιοπαρακέντηση μπορεί να ελεγχθεί η ύπαρξη περισσότερων από 100 γενετικών ανωμαλιών.

β. Για να διαπιστωθεί η αναστροφή (χρωμοσωμική δομική ανωμαλία), τα εμβρυικά κύτταρα υποβλήθηκαν σε καλλιέργεια και ακολούθησε η δημιουργία καρυότυπου. Για τη διαπίστωση των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι απαραίτητη η χρώση των χρωμοσωμάτων με τεχνικές που δημιουργούν ζώνες στο χρωμόσωμα, όπως ζώνες Giemsa.

Πιθανότατα, ο γυναικολόγος ζήτησε καρυότυπο από τους γονείς που είναι φυσιολογικοί, για να διερευνήσει αν η συγκεκριμένη αναστροφή προέρχεται από τον ένα γονέα ή είναι πρωτοεμφανιζόμενη στο έμβρυο (δημιουργήθηκε κατά την παραγωγή των γαμετών των γονέων). Έτσι θα μπορεί να προβλέψει αν η αναστροφή είναι ασφαλής (όπως γνωρίζουμε από τους γονείς) ή μπορεί να κινδυνέψει το έμβρυο καθώς μια νέα αναστροφή μπορεί να δημιουργήσει απρόβλεπτες συνέπειες.

**111.** Ο αλφισμός (γνωστός και ως αλμπινισμός ή λευκοπάθεια) είναι μία σπάνια γενετική πάθηση που προκαλεί φαινοτυπικά χαρακτηριστικά όπως λευκό χρώμα στο δέρμα και τα μαλλιά των πασχόντων, ενώ η ίριδα των ματιών τους είναι ρόδινη. Ο αλφισμός εμφανίζεται σε ιδιαίτερα μικρό ποσοστό του πληθυσμού (περίπου 1 στα 18.000 νεογνά).

- α. Να αναφέρετε ποιος είναι ο ρόλος του φυσιολογικού γονιδίου, οι μεταλλάξεις του οποίου σχετίζονται με την ασθένεια του αλφισμού (μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί ο αλφισμός χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων στα άτομα που πάσχουν (μονάδες 4).
- β. Να αναφέρετε τον τύπο κληρονομικότητας που ακολουθεί ο αλφισμός (μονάδες 2) και με βάση αυτόν να δικαιολογήσετε γιατί δύο γονείς που δεν εμφανίζουν αλφισμό έχουν πιθανότητα να αποκτήσουν αλφικό παιδί (μονάδες 4).

Μονάδες 12

- α. Ο αλφισμός οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου το οποίο κωδικοποιεί για ένα ένζυμο, το οποίο είναι απαραίτητο για το σχηματισμό της χρωστικής μελανίνης στο δέρμα, στα μαλλιά και στην ίριδα του οφθαλμού. Εμφανίζει μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων στα άτομα που πάσχουν γιατί υπάρχουν διαφορετικές μεταλλάξεις στο υπεύθυνο γονίδιο, με αποτέλεσμα άλλα άτομα να εμφανίζουν παντελή έλλειψη ενεργότητας του ενζύμου, ενώ άλλα να εμφανίζουν μειωμένη ενεργότητα.
- β. Ο αλφισμός εμφανίζει αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Όταν και οι δύο γονείς ενός αλφικού παιδιού είναι ετερόζυγοι (έστω Αα), δηλαδή έχουν φυσιολογικό φαινότυπο (φορείς), μπορούν να μεταβιβάσουν το υπολειπόμενο αλληλόμορφο στους απογόνους και η πιθανότητα γέννησης παιδιού που πάσχει (αα) είναι 25%.

**112.** Οι προσπάθειες των ερευνητών επικεντρώνονται σήμερα στη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών τα οποία θα δίνουν τη δυνατότητα στους αγρότες να προφυλάσσουν αποτελεσματικά τις καλλιέργειες από τα έντομα και τα ζιζάνια αποφεύγοντας τη χρήση χημικών εντομοκτόνων και παρασιτοκτόνων.

- α. Τα έντομα μπορεί να δημιουργήσουν μεγάλα προβλήματα στη γεωργία και να οδηγήσουν σε σημαντική μείωση της παραγωγής. Μετά το Δεύτερο Παγκόσμιο Πόλεμο χρησιμοποιήθηκαν πολλά εντομοκτόνα, ενώ στις μέρες μας γίνεται προσπάθεια να μειωθεί όσο το δυνατόν περισσότερο η χρήση τους. Να εξηγήσετε τα προβλήματα που προκύπτουν από τη χρήση των χημικών εντομοκτόνων (μονάδες 4).
- β. Να αναφέρετε δύο φυτά τα οποία έχουν τροποποιηθεί γενετικά (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιος ο κύριος στόχος της γενετικής τους τροποποίησης σε σχέση με το πρόβλημα που αναφέρεται παραπάνω (μονάδες 4).
- γ. Να αναφέρετε ένα ακόμη στόχο της γενετικής τροποποίησης φυτών (μονάδες 3).

Μονάδες 13

- α. Με την πάροδο των χρόνων, μετά το Δεύτερο Παγκόσμιο Πόλεμο, έγινε κατανοητό ότι τα εντομοκτόνα ήταν επικίνδυνα για την υγεία του ανθρώπου και προκαλούσαν μεγάλη οικολογική καταστροφή. Ήταν λοιπόν αναγκαίο να βρεθούν εναλλακτικοί τρόποι αντιμετώπισης του προβλήματος.
- β. Η σόγια και το καλαμπόκι αποτελούν φυτά που έχουν τροποποιηθεί γενετικά (εναλλακτικά το βαμβάκι, ο καπνός και η ελαιοκράμβη). Οι προσπάθειες των ερευνητών ως προς το πρόβλημα που δημιουργούν τα χημικά εντομοκτόνα επικεντρώθηκαν στη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών τα οποία θα έδιναν τη δυνατότητα στους αγρότες να προφυλάσσουν αποτελεσματικά τις καλλιέργειες από τα έντομα και τα ζιζάνια. Έτσι, έγιναν προσπάθειες απομόνωσης του γονιδίου του βακτηρίου *Bacillus thuringiensis*, που ζει στο έδαφος, και παράγει μια ισχυρή τοξίνη, η οποία μπορεί να καταστρέψει πολλά είδη εντόμων και σκωληκών και είναι 80.000 φορές πιο ισχυρή από πολλά εντομοκτόνα. Το γονίδιο αυτό μεταφέρθηκε στα φυτά με τη βοήθεια του πλασμιδίου T1 του *Agrobacterium tumefaciens*. Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά που δημιουργήθηκαν ήταν ανθεκτικά στα διάφορα έντομα. Το πρώτο φυτό στο οποίο

ενσωματώθηκε το γονίδιο της ανθεκτικότητας στα έντομα του *Bacillus thuringiensis* ήταν το καλαμπόκι (τα γενετικά τροποποιημένα φυτά αυτού του τύπου αποτελούν τις ποικιλίες Bt).

γ. Ένας ακόμη στόχος της γενετικής τροποποίησης φυτών είναι η μεγαλύτερη «διάρκεια ζωής» από το χωράφι έως τον καταναλωτή (εναλλακτικά: καλύτερα οργανοληπτικά χαρακτηριστικά, γενικά αύξηση της φυτικής παραγωγής).

---

**113.** Αναμφίβολα, η παγκόσμια χρήση των αντιβιοτικών για την καταπολέμηση των μικροβίων έχει βελτιώσει σημαντικά την υγεία των ανθρώπων και έχει σώσει εκατομμύρια ανθρώπινες ζωές. Σήμερα ορισμένα από αυτά παράγονται βιοτεχνολογικά σε βιοαντιδραστήρες.

α. Να εξηγήσετε την δράση των αντιβιοτικών (μονάδες 3) και να αναφέρετε τις κυριότερες πηγές παραγωγής αντιβιοτικών με φυσικό τρόπο (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε πώς η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA μπορεί να συμβάλλει στη βελτίωση της παραγωγής αντιβιοτικών (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Τα αντιβιοτικά είναι χημικές ουσίες που θανατώνουν παθογόνους μικροοργανισμούς ή αναστέλλουν την ανάπτυξή τους. Παράγονται κυρίως από μικροοργανισμούς (μύκητες και βακτήρια -δευτερευόντως και από κάποια φυτά) ως προϊόντα του μεταβολισμού τους. Η πλειονότητα των πιο σημαντικών αντιβιοτικών έχουν απομονωθεί από το βακτήριο του εδάφους του γένους *Streptomyces*.

β. Η αποτελεσματική θεραπεία μιας ασθένειας προϋποθέτει την κατανόηση των βιοχημικών μηχανισμών και του γενετικού υπόβαθρου της, προκειμένου να εφαρμοστεί η κατάλληλη θεραπεία, είτε με φαρμακευτική αγωγή, είτε ακόμη και με «γενετική διόρθωση» της βλάβης. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA άρχισε πρόσφατα να εφαρμόζεται στα πλαίσια της παραγωγής αντιβιοτικών με στόχο:

1. Την κλωνοποίηση όλων των γονιδίων που κωδικοποιούν ένζυμα απαραίτητα για τη βιοσύνθεση ενός αντιβιοτικού,

2. Την ανάπτυξη αντιβιοτικών με ισχυρότερη δράση εναντίον ορισμένων μικροβίων και με λιγότερες παρενέργειες,

3. Την κατασκευή γενετικά τροποποιημένων μικροοργανισμών με στόχο τη μεγαλύτερη απόδοση στην παραγωγή αντιβιοτικών.

---

**114.** Είναι γνωστό ότι οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες αφορούν μεταλλάξεις μεγάλης έκτασης, οι οποίες δημιουργούν σχεδόν πάντα σοβαρές επιπλοκές είτε στο άτομο που συμβαίνουν, είτε στους απογόνους του.

α. Να αναφέρετε σε ποιες υποκατηγορίες διακρίνονται οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες (μονάδα 1). Να εξηγήσετε σε ποια φάση του κυτταρικού κύκλου μπορούν να συμβούν (μονάδες 2), ποια είναι η αιτία τους (μονάδες 2), καθώς και με ποιόν τρόπο μπορούμε να τις διαγνώσουμε (μονάδα 2).

β. Να εξηγήσετε τους λόγους για τους οποίους οι δύο παραπάνω κατηγορίες των χρωμοσωμικών ανωμαλιών έχουν σαν αποτέλεσμα, είτε τον πρόωρο θάνατο του αναπτυσσόμενου εμβρύου, είτε την εμφάνιση σοβαρών προβλημάτων στον φαινότυπο του ανθρώπινου οργανισμού (μονάδες 6).

Μονάδες 13

α. Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες διακρίνονται σε αριθμητικές, όταν αφορούν αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων, και σε δομικές, όταν υπάρχει αλλαγή στη δομή ενός ή περισσότε-



ρων χρωμοσωμάτων. Οι αριθμητικές προκαλούνται κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης, όταν σε αυτή δεν γίνει διαχωρισμός είτε των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση, είτε των αδελφών χρωματίδων κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορεί να συμβούν με διάφορους μηχανισμούς σε οποιοδήποτε στιγμή του κυτταρικού κύκλου και προϋποθέτουν θραύση σε ένα ή δύο σημεία του χρωμοσώματος. Η ανάλυση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών έγινε δυνατή μετά την ανάπτυξη τεχνικών που επιτρέπουν την παρατήρηση και τη λεπτομερή μελέτη των χρωμοσωμάτων. Η διάγνωσή τους γίνεται κυρίως με ανάλυση καρυότυπου, όπου διαπιστώνεται τυχόν απόκλιση από τον φυσιολογικό αριθμό των χρωμοσωμάτων (αριθμητικές) ή αλλαγές στη δομή των χρωμοσωμάτων μετά από κατάλληλη χρώση τους (δομικές).

β. Για τη σωστή ανάπτυξη του ζυγωτού, απαιτείται τα χρωμοσώματα με τα γονίδια που περιέχουν (με εξαίρεση τα φυλετικά), να βρίσκονται σε δύο δόσεις. Όταν συμβαίνουν αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση ενός τέτοιου μη φυσιολογικού γαμέτη, με κάποιον φυσιολογικό έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά.

Από την άλλη μεριά, οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορεί να αφορούν σε έλλειψη, διπλασιασμό, αναστροφή ή σε μετατόπιση (απλή ή αμοιβαία) τμημάτων κάποιου ή κάποιων χρωμοσωμάτων. Η έλλειψη χρωμοσωμικού τμήματος συνεπάγεται συνήθως και έλλειψη ενός ή περισσοτέρων γονιδίων, γεγονός που εξηγεί τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων της (πχ Cri du chat). Στον διπλασιασμό υπάρχει επανάληψη ενός χρωμοσωμικού τμήματος, άρα και ενός ή περισσοτέρων γονιδίων στο χρωμόσωμα, γεγονός που, επίσης, μπορεί να προκαλέσει επιπτώσεις στο φαινότυπο. Η αναστροφή έχει ως συνέπεια την αλλαγή της διάταξης των γονιδίων στα χρωμοσώματα, γεγονός που μπορεί να επηρεάσει την έκφρασή τους. Τέλος, στη μετατόπιση και στην αμοιβαία μετατόπιση, δεν μεταβάλλεται η ποσότητα του γενετικού υλικού και συνήθως ούτε η γονιδιακή έκφραση, οπότε τα άτομα που φέρουν τέτοιες ανωμαλίες εμφανίζουν, συνήθως, φυσιολογικό φαινότυπο. Ελλοχεύει, ωστόσο, ο κίνδυνος απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επειδή κατά τη σύναψη των ομόλογων χρωμοσωμάτων στη μειωτική διαίρεση προκύπτουν συχνά και μη-φυσιολογικοί γαμέτες.

---

**115.** Το χρονικό διάστημα που μεσολαβεί από τη δημιουργία ενός κυττάρου ως τότε που και το ίδιο θα παράγει τους απογόνους του (θυγατρικά κύτταρα), ονομάζεται κυτταρικός κύκλος ή κύκλος ζωής του κυττάρου. Ο κυτταρικός κύκλος αποτελεί μια συνεχή διαδοχή γεγονότων. Προκειμένου να τον περιγράψουμε και να τον μελετήσουμε καλύτερα χωρίζουμε τον κύκλο σε δύο φάσεις, στη μεσόφαση και στη μιτωτική διαίρεση ή μίτωση.

α. Τα κύτταρα κατά τη διάρκεια της μεσόφασης φαίνεται να «αδρανούν», γιατί δεν παρατηρούνται έντονα κινητικά φαινόμενα στο χώρο του πυρήνα. Να τοποθετηθείτε με επιχειρήματα ως προς την άποψη αυτή γράφοντας αν συμφωνείτε ή όχι (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τις αλλαγές που παρατηρούνται στη μορφή του γενετικού υλικού κατά την διάρκεια της μεσόφασης (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Τα κύτταρα κατά τη διάρκειά της μεσόφασης δεν «αδρανούν», γιατί στην πραγματικότητα η φάση αυτή αποτελεί, αφ' ενός, περίοδο αύξησης του όγκου του κυττάρου και, αφ' ετέρου, περίοδο προετοιμασίας του κυττάρου για την επικείμενη διαίρεσή του. Αυτό σημαίνει έντονες μεταβολικές διαδικασίες (διπλασιασμό του DNA, σύνθεση mRNA, tRNA, πρωτεϊνών κτλ.).

β. Κατά τη μεσόφαση το γενετικό υλικό έχει μικρό βαθμό συσπείρωσης και σχηματίζει δίκτυο ινιδίων χρωματίνης. Κατά συνέπεια τα ινίδια χρωματίνης δεν είναι ορατά ως μεμονωμένες δο-



μές με το οπτικό μικροσκόπιο. Με το τέλος της αντιγραφής κάθε ινίδιο χρωματίνης έχει διπλασιαστεί. Τα δύο αντίγραφα κάθε ινιδίου συνδέονται μεταξύ τους με μία δομή που ονομάζεται κεντρομερίδιο και αποτελούν τις χρωματίδες των διπλασιασμένων χρωμοσωμάτων.

---

**116.** Η έγκαιρη διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας αποτελεί βασικό στόχο της Ιατρικής. Προσφέρει τη δυνατότητα σχεδιασμού θεραπευτικής αγωγής, έτσι που να ελαχιστοποιούνται οι επιπλοκές της ασθένειας. Ακόμη, στην περίπτωση διάγνωσης γενετικών ανωμαλιών κατά τη διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου, δίνεται η δυνατότητα διακοπής της κύησης.

α. Η έγκαιρη διάγνωση απαιτεί την ανάπτυξη ευαίσθητων τεχνικών, οι οποίες μπορούν να εντοπίσουν την ασθένεια στα αρχικά της στάδια, πριν ακόμη εμφανιστούν τα συμπτώματά της στον οργανισμό. Να αναφέρετε τρεις διαφορετικές μεθόδους με τις οποίες επιτυγχάνεται η διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας (μονάδες 6).

β. Ένα ζευγάρι αποκτά ένα κορίτσι, το οποίο καθώς αναπτύσσεται δεν εμφανίζει τα αναμενόμενα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου και είναι στείρο. Να γράψετε τον τύπο της γενετικής ασθένειας από την οποία μπορεί να πάσχει το άτομο αυτό (μονάδες 3) και να εξηγήσετε ποια από τις μεθόδους προγεννητικής διάγνωσης θα έπρεπε να έχει πραγματοποιηθεί για τον προσδιορισμό της ασθένειας πριν τη γέννηση του παιδιού (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί:

- Με τη μελέτη του καρυοτύπου, όπως για παράδειγμα κατά τον προγεννητικό έλεγχο.
- Με διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες.
- Με την ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση).

(εναλλακτικά με την παρατήρηση των κυττάρων όταν η ασθένεια επηρεάζει τη μορφολογία τους, όπως στην περίπτωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας ή του καρκίνου).

β. Το άτομο αυτό πιθανότατα πάσχει από το σύνδρομο Turner, τη μόνη βιώσιμη μονοσωμία στον άνθρωπο. Έχει φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (X0). Η πιο κατάλληλη μέθοδος διάγνωσης της συγκεκριμένης γενετικής ανωμαλίας κατά τον προγεννητικό έλεγχο είναι η λήψη εμβρυϊκών κυττάρων είτε με αμνιοπαρακέντηση είτε με τη λήψη χοριακών λαχνών και στη συνέχεια η μελέτη του καρυότυπου, όπου τα μεταφασικά χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος και παρατηρούνται στο οπτικό μικροσκόπιο μετά από κατάλληλη κατεργασία. (Πρέπει να σημειωθεί ότι στην περίπτωση που πρόκειται να πραγματοποιηθεί καρυότυπος, τα εμβρυϊκά κύτταρα θα πρέπει πρώτα να αναπτυχθούν σε κυτταροκαλλιέργεια).

---

**117.** Γνωρίζουμε ότι οι μικροοργανισμοί έχουν τεράστια δυναμική πολλαπλασιασμού και εξάπλωσης στον πλανήτη μας. Μπορεί να συναντήσει κανείς μικροοργανισμούς μέσα σε οργανισμούς ξενιστές (όπου ζουν παροδικά ή μόνιμα) ή και ελεύθερους στο περιβάλλον, ακόμη και σε ακραίες περιβαλλοντικές συνθήκες, όπως πολύ υψηλές ή χαμηλές θερμοκρασίες, ακραίες τιμές pH, ακόμη και σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου.

α. Να εξηγήσετε από ποιους παράγοντες καθορίζεται ο ρυθμός ανάπτυξης των μικροοργανισμών (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε πως επηρεάζει το O<sub>2</sub> την ανάπτυξη των μικροοργανισμών και να αναφέρετε τις κατηγορίες στις οποίες κατατάσσονται οι μικροοργανισμοί, σε σχέση με τις απαιτήσεις τους σε οξυγόνο, προκειμένου να αναπτυχθούν (μονάδες 3), δίνοντας από ένα παράδειγμα μικροοργανισμού ανά κατηγορία (μονάδες 3).

α. Ο ρυθμός ανάπτυξης (αύξησης) του πληθυσμού των μικροοργανισμών, δηλαδή ο ρυθμός με τον οποίο διαιρούνται τα κύτταρά τους, καθορίζεται από το χρόνο διπλασιασμού των κυττάρων τους ( $t_d$ ). Κάθε είδος μικροοργανισμού έχει χρόνο διπλασιασμού χαρακτηριστικό του εκάστοτε μικροβιακού είδους. Οι παράγοντες που επηρεάζουν το χρόνο διπλασιασμού και κατά συνέπεια το ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών είναι: η διαθεσιμότητα θρεπτικών συστατικών, το pH, το  $O_2$  και η θερμοκρασία.

β. Η παρουσία  $O_2$  μπορεί να βοηθήσει ή να αναστείλει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών. Οι μικροοργανισμοί, διακρίνονται με βάση τις απαιτήσεις τους σε οξυγόνο στις παρακάτω, κυρίως, κατηγορίες :

1. Μικροοργανισμοί που για την ανάπτυξή τους απαιτούν υψηλή συγκέντρωση  $O_2$  (υποχρεωτικά αερόβιοι), όπως τα βακτήρια του γένους *Mycobacterium*.
2. Μικροοργανισμοί, όπως οι μύκητες που χρησιμοποιούνται στην αρτοποιηχανία, που αναπτύσσονται παρουσία  $O_2$  με ταχύτερο ρυθμό από ότι απουσία  $O_2$  (προαιρετικά αερόβιοι).
3. Μικροοργανισμοί, όπως βακτήρια του γένους *Clostridium*, για τους οποίους το  $O_2$  είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβιοι).

**118.** Οι γενετικές πληροφορίες, που κατά βάση καθορίζουν τα χαρακτηριστικά των οργανισμών και τις λειτουργίες τους, βρίσκονται καταγεγραμμένες υπό μορφή νουκλεοτιδικών αλληλουχιών, των λεγόμενων γονιδίων, τα οποία κατανέμονται σε συγκεκριμένες θέσεις πάνω στα χρωμοσώματα. Κάποια από αυτά τα γονίδια χαρακτηρίζονται ως αυτοσωμικά και κάποια άλλα ως φυλοσύνδετα. Ανάμεσα στα αυτοσωμικά και, σπανιότερα, ανάμεσα στα φυλοσύνδετα γονίδια, υπάρχουν και γονίδια που η έκφρασή τους σχετίζεται με τη βιωσιμότητα του φορέα τους, και χαρακτηρίζονται ως θνησιγόνα.

α. Να εξηγήσετε που εδράζονται τα φυλοσύνδετα γονίδια (μονάδες 2). Να διερευνήσετε αν τα παραπάνω γονίδια βρίσκονται πάντοτε ως ζεύγη αλληλομόρφων (μονάδες 2) και να αναφέρετε δύο χαρακτήρες που κληρονομούνται με φυλοσύνδετο τρόπο στον άνθρωπο (μονάδες 2).

β. Να δώσετε τον ορισμό των θνησιγόνων γονιδίων (μονάδες 3) και να εξηγήσετε πως διαφοροποιείται το αποτέλεσμα της έκφρασής τους στον πληθυσμό, όταν αυτά είναι αυτοσωμικά και όταν αυτά είναι φυλοσύνδετα (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Τα φυλοσύνδετα γονίδια εδράζονται πάνω στο X φυλετικό χρωμόσωμα και δεν έχουν αντίστοιχα αλληλόμορφα γονίδια στο Y φυλετικό χρωμόσωμα (εδράζονται στη λεγόμενη φυλοσύνδετη μοίρα του X χρωμοσώματος). Άρα, τα γονίδια αυτά δεν βρίσκονται πάντοτε ως ζεύγη αλληλομόρφων, παρά μόνο στα θηλυκά άτομα που έχουν φυσιολογικό καρυότυπο, που έχουν δηλαδή δύο X φυλετικά χρωμοσώματα.

[προαιρετικά: στα άτομα με αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, στα φυλετικά χρωμοσώματα μπορεί να μην έχουμε ζεύγη αλληλομόρφων φυλοσύνδετων γονιδίων στα θηλυκά άτομα, όπως για παράδειγμα στο XO (Turner), ή, αντίθετα, να έχουμε ζεύγη φυλοσύνδετων αλληλομόρφων στα αρσενικά με σύνδρομο XXY (Klinefelter)].

Δύο γνωστοί φυλοσύνδετοι χαρακτήρες στον άνθρωπο είναι η ασθένεια της αιμορροφιλίας και η μερική αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο χρώμα, οι οποίες αμφότερες οφείλονται σε υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια.

β. Θνησιγόνα ονομάζονται τα γονίδια που επηρεάζουν αρνητικά τη βιωσιμότητα των ατόμων που τα φέρουν, οδηγώντας συνήθως σε πρόωρο θάνατο, καθώς εκδηλώνουν την θνησιγόνο δράση τους πολύ νωρίς κατά την εμβρυική ανάπτυξη, οδηγώντας, έτσι, σε πρόωρο τερματισμό

της κύησης. (Συνήθως είναι υπολειπόμενα, χωρίς να αποκλείεται και η παρουσία επικρατών θνησιγόνων γονιδίων). Συνηθέστερα, τα θνησιγόνα γονίδια είναι αυτοσωμικά, εκδηλώνοντας τη θνησιγόνο δράση τους με ισοδύναμο τρόπο μεταξύ αρσενικών και θηλυκών ατόμων. Στην περίπτωση που ένα θνησιγόνο γονίδιο είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο (έστω  $X^a$ ), τότε εκδηλώνει τη θνησιγόνο δράση του συχνότερα σε αρσενικά άτομα σε σχέση με τα θηλυκά, σε επίπεδο πληθυσμού. Αντίθετα, κάτι τέτοιο δεν παρατηρείται όταν το θνησιγόνο γονίδιο είναι αυτοσωμικό, δηλαδή δεν παρατηρείται διαφορά έκφρασης τογονιδίου σε σχέση με το φύλο του ατόμου.

---