

ΘΕΜΑ 4

1. Ο γορίλας (*Gorilla gorilla*) αποτελεί γένος της οικογένειας των ανθρωπιδών, ενώ πρόκειται για το μεγαλύτερο από όλα τα πρωτεύοντα που ζουν σήμερα. Το έντερο των γορίλων επενδύεται εσωτερικά με επιθηλιακά κύτταρα και εκεί συμβιώνουν πολλά είδη βακτηρίων που αποτελούν μέρος της φυσιολογικής μικροχλωρίδας τους. Επιστήμονες απομόνωσαν από το έντερο ενός φυσιολογικού γορίλα διαφορετικούς τύπους κυττάρων, για τέσσερις εκ των οποίων (Α έως Δ) προσδιόρισαν τον αριθμό και τη μορφή των μορίων DNA που υπάρχουν στο εσωτερικό τους. Τα αποτελέσματα των μετρήσεων έδειξαν ότι:

Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Α υπήρχαν 48 γραμμικά μόρια DNA και 208 κυκλικά μόρια DNA.

Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Β εντοπίστηκαν 5 κυκλικά μόρια DNA και καθόλου γραμμικά μόρια. Ένα εξ αυτών είχε μέγεθος περίπου 90 φορές μεγαλύτερο από τα υπόλοιπα που ήταν ισομεγέθη.

Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Γ υπήρχαν 96 γραμμικά μόρια και 460 κυκλικά μόρια DNA.

Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Δ εντοπίστηκε 1 κυκλικό μόριο DNA.

α. Να εξηγήσετε σε ποιον οργανισμό, από τους αναφερόμενους στην εκφώνηση, ανήκει καθένα από τα κύτταρα των κυτταρικών τύπων Α, Β, Γ και Δ (μονάδες 4) και να ερμηνεύσετε την ύπαρξη του μεγάλου αριθμού κυκλικών μορίων DNA στα κύτταρα των τύπων Α και Γ (μονάδες 2).

β. Να δικαιολογήσετε τη διαφορά στον αριθμό των κυκλικών μορίων DNA που παρατηρείται μεταξύ των κυτταρικών τύπων Β και Δ (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τη διαφορά μεγέθους που παρατηρείται στα κυκλικά μόρια DNA του κυτταρικού τύπου Β (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Τα κύτταρα από τους κυτταρικούς τύπους Α και Γ ανήκουν στο γορίλα, καθώς περιέχουν γραμμικά μόρια DNA που αντιστοιχούν στον πυρήνα κάθε σωματικού κυττάρου του γορίλα σε διάφορες φάσεις του κυτταρικού κύκλου πριν από τον αυτοδιπλασιασμό και μετά τον αυτοδιπλασιασμό του DNA (και τον διπλασιασμό των μιτοχονδρίων). Τα κύτταρα του κυτταρικού τύπου Β και Δ, που έχουν μόνο κυκλικό DNA, ανήκουν σε βακτήρια της φυσιολογικής μικροχλωρίδας.

Ο μεγάλος αριθμός κυκλικών μορίων DNA στα κύτταρα του τύπου Α και Γ αφορούν μόρια μιτοχονδριακού DNA (κάθε μιτοχόνδριο περιέχει 2-10 αντίγραφα μιτοχονδριακού DNA).

β. Τα κύτταρα του κυτταρικού τύπου Δ ανήκουν σε κάποιο είδος βακτηρίων τα οποία δεν διαθέτουν πλασμίδια. Αντίθετα, στα κύτταρα του τύπου Β το κυκλικό μόριο DNA με το μεγαλύτερο μέγεθος αφορά στο κύριο βακτηριακό DNA, ενώ τα υπόλοιπα ισομεγέθη μόρια, αντιστοιχούν στα μόρια των πλασμιδίων τα οποία αποτελούν το 1- 2% του ολικού βακτηριακού DNA.

6. Το DNA είναι βιολογικό μακρομόριο. Στη φύση, με ελάχιστες εξαιρέσεις, απαντάται ως δίκλωνο μόριο που αποτελείται από δύο συμπληρωματικές πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες, η κάθε μία από τις οποίες αποτελείται από δεοξυριβονουκλεοτίδια που ενώνονται μεταξύ τους με φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η παρακάτω αλληλουχία αποτελεί τη μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα τμήματος μορίου DNA:

...X... A G G C A T T G C C A A G T T C G A A A T C G...Z...

α. Αν ο φωσφοδιεστερικός δεσμός μεταξύ των νουκλεοτιδίων με αζωτούχες βάσεις C– A, που απεικονίζονται σκιασμένα, δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου (–OH) του 3' άνθρακα της πεντόζης της κυτοσίνης (C) και της φωσφορικής ομάδας (PO_4^{-3}) που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης της αδενίνης (A), να εξηγήσετε ποιο από τα άκρα 3' ή 5' της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας βρίσκεται στο άκρο X και ποιο στο άκρο Z (μονάδες 6).

β. Να γράψετε τη συμπληρωματική πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα του συγκεκριμένου τμήματος (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποια βάση βρίσκεται στο 5' άκρο της (μονάδες 2).

γ. Να υπολογίσετε τους συνολικούς φωσφοδιεστερικούς δεσμούς του δίκλωνου τμήματος που δημιουργήθηκε και τους δεσμούς υδρογόνου που αναπτύσσονται μεταξύ των δύο αλυσίδων του (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Ο 3'– 5' φωσφοδιεστερικός δεσμός δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του προηγούμενου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου. Ανεξάρτητα από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα, 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. Επομένως το X είναι το 5' άκρο του νουκλεοτιδικού τμήματος και το Z το 3' άκρο.

β. Η συμπληρωματική αλυσίδα είναι η: 3'– TCCGTAACGGTTCAAGCTTTTAGC – 5', καθώς (σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας) οι δύο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες. Ταυτόχρονα ο προσανατολισμός της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι 5'→3', επομένως η βάση που βρίσκεται στο 5' άκρο, είναι η βάση κυτοσίνη (C) που σημειώνεται παραπάνω με έντονη γραφή.

γ. Οι συνολικοί φωσφοδιεστερικοί δεσμοί στα γραμμικά μόρια είναι όσα τα νουκλεοτίδια μείον 2. Δηλαδή $24 \times 2 - 2 = 46$. Επειδή μεταξύ των ζευγών A – T δημιουργούνται 2 δεσμοί υδρογόνου και μεταξύ των ζευγών G – C 3 δεσμοί υδρογόνου, οι συνολικοί δεσμοί υδρογόνου που θα αναπτυχθούν είναι $2 \times (A - T) + 3 \times (G - C) = 59$.

7. Ένας ερευνητής μπέρδεψε κάποια δείγματα νουκλεϊκών οξέων που είχαν απομονωθεί από κύτταρα βακτηρίων *Escherichia coli*, πυρήνα σωματικών κυττάρων ανθρώπου και ιούς που βρέθηκε ότι περιέχουν το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση. Μετά από ανάλυση των δειγμάτων, ο ερευνητής πήρε τα παρακάτω αποτελέσματα:

Ποσοστά βάσεων	1 ^ο Δείγμα	2 ^ο Δείγμα	3 ^ο Δείγμα
A%	24%	33%	35%
G%	26%	17%	22%
T%	24%	33%	-
C%	26%	17%	13%
U%	-	-	30%
Συνολικό μέγεθος γονιδιώματος (αριθμός βάσεων)	12×10^9	8×10^6	$9,2 \times 10^3$

α. Να εξηγήσετε ποιο είδος νουκλεϊκού οξέος υπάρχει σε κάθε δείγμα, καθώς και τον αριθμό των κλώνων που περιέχει καθένα από αυτά (μονάδες 6).

β. Να προσδιορίσετε την πιθανή προέλευση του κάθε δείγματος και να εξηγήσετε τις επιλογές σας (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Το DNA περιέχει τη βάση θυμίνη (T), ενώ το RNA την ουρακίλη (U). Στα δίκλιωνα μόρια DNA ή RNA ισχύει η συμπληρωματικότητα των βάσεων, δηλαδή G=C και A=T για το DNA ή A=U για το RNA. Άρα, το 1^ο και 2^ο δείγμα περιέχει δίκλινο DNA, ενώ το 3^ο δείγμα μονόκλινο RNA.

β. Οι ιοί που διαθέτουν το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση περιέχουν RNA ως γενετικό υλικό. Εφόσον όλοι οι ιοί περιέχουν ένα μόνο είδος νουκλεϊκού οξέος υποθέτουμε ότι το 3^ο δείγμα απομονώθηκε από αυτή την κατηγορία ιών. Τα βακτήρια *Escherichia coli* και οι πυρήνες κυττάρων ανθρώπου περιέχουν δίκλινο DNA ως γενετικό υλικό και RNA ως προϊόν μεταγραφής. Εφόσον το RNA αποδόθηκε στους RNA ιούς, τα δύο είδη DNA των δειγμάτων ανήκουν είτε στα βακτήρια, είτε στα σωματικά κύτταρα ανθρώπου. Η ποσότητα του DNA είναι, κατά κανόνα, ανάλογη με την πολυπλοκότητα του οργανισμού και συνήθως, όσο εξελικτικά ανώτερος είναι ο οργανισμός τόσο περισσότερο DNA περιέχει σε κάθε κύτταρό του. Σύμφωνα με τον πίνακα, μεγαλύτερο μέγεθος γονιδιώματος εντοπίζεται στο 1^ο δείγμα σε σχέση με το 2^ο, συνεπώς, το 1^ο δείγμα προέρχεται από κύτταρα ανθρώπου και το 2^ο δείγμα από βακτήρια. (εναλλακτικά: Γνωρίζουμε ότι το ανθρώπινο γονιδίωμα σε ένα απλοειδές κύτταρο (γαμέτη) αποτελείται από περίπου 3×10^9 ζεύγη βάσεων DNA. Συνεπώς, το συνολικό γονιδίωμα ενός ανθρώπινου σωματικού κυττάρου θα είναι 6×10^9 ζεύγη βάσεων ή 12×10^9 βάσεις, που αντιστοιχεί στα δεδομένα του δείγματος 1. Άρα, το 1^ο δείγμα προέρχεται από κύτταρα του ανθρώπου και το 2^ο δείγμα από βακτήρια).

9. Το 1928, ο Frederick Griffith, ένας Βρετανός γιατρός, προσπαθούσε να παρασκευάσει ένα εμβόλιο κατά της πνευμονίας. Είχε στη διάθεσή του δύο στελέχη του βακτηρίου *Diplococcus pneumoniae*, από τα οποία μόνο το ένα ήταν παθογόνο και προκαλούσε πνευμονία στα θηλαστικά.

α. Να εξηγήσετε σε ποια/ποιες από τις παρακάτω περιπτώσεις θα προκληθεί πνευμονία και, κατά συνέπεια, θάνατος σε ένα ποντίκι-πειραματόζωο, όταν του χορηγηθεί ένεση με: i) ζωντανά λεία βακτήρια, ii) ζωντανά αδρά βακτήρια και iii) μείγμα με νεκρά λεία και νεκρά αδρά βακτήρια που όλα θανατώθηκαν με θερμότητα (μονάδες 6).

β. Σε ένα από τα πειράματά του, ο Griffith χορήγησε με ένεση σε ποντικούς μείγμα κυττάρων με ζωντανά αδρά βακτήρια και νεκρά λεία βακτήρια. Να αναφέρετε τι έπαθαν οι ποντικοί όταν ο Griffith τους χορήγησε το παραπάνω μείγμα κυττάρων (μονάδα 1) και να εξηγήσετε σε ποιο συμπέρασμα κατέληξε ο Griffith από το πείραμα αυτό (μονάδες 2).

γ. Να περιγράψετε πώς ερμηνεύονται τα αποτελέσματά του Griffith με βάση τις σημερινές μας γνώσεις (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Στην περίπτωση i, τα λεία βακτήρια, που φέρουν ένα προστατευτικό κάλυμμα, είναι παθογόνα. Άρα, θα προκαλέσουν πνευμονία και θάνατο στο ποντίκι.

Στη περίπτωση ii, τα αδρά βακτήρια, που δεν έχουν προστατευτικό κάλυμμα, δεν είναι παθογόνα και συνεπώς, ο ποντικός θα παραμείνει ζωντανός.

Στη περίπτωση iii, τόσο τα λεία, όσο και τα αδρά βακτήρια που υπάρχουν στο μείγμα έχουν θανατωθεί λόγω θέρμανσης. Τα λεία βακτήρια χάνουν τη παθογονικότητά τους όταν νεκρώνονται, ενώ τα αδρά δεν έχουν πια τη δυνατότητα μετασχηματισμού αφού δεν είναι ζωντανά. Συνεπώς, αφού δεν υπάρχει κάτι παθογόνο στο μείγμα αυτό, ο ποντικός θα παραμείνει ζωντανός.

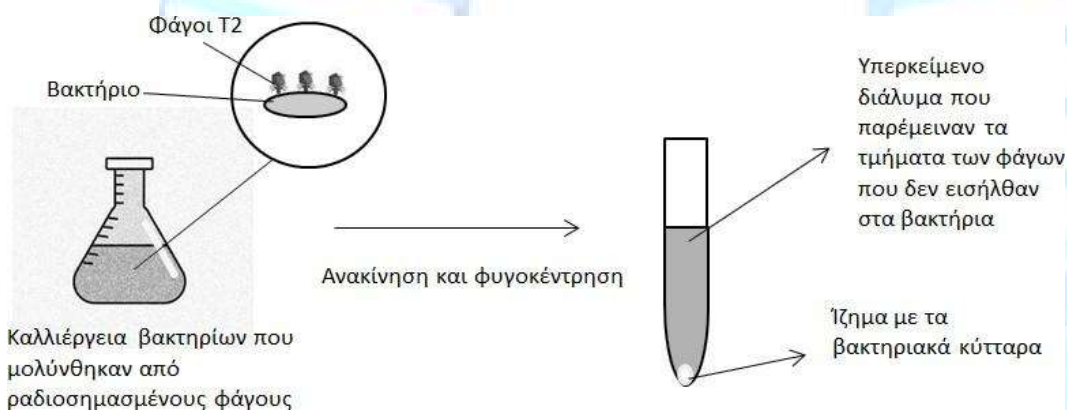
Άρα, μόνο στη πρώτη περίπτωση ο ποντικός θα αναπτύξει πνευμονία και θα πεθάνει.

β. Όταν ο Griffith ανέμιξε νεκρά λεία βακτήρια με ζωντανά αδρά και με το μείγμα αυτό μόλυψε ποντικούς, τότε αυτοί πέθαναν. Στο αίμα των νεκρών ποντικών βρέθηκαν ζωντανά λεία βα-

κτήρια. Συμπέρανε, λοιπόν, 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.

γ. Σήμερα, γνωρίζουμε ότι οι γενετικές πληροφορίες, που καθορίζουν όλα τα γνωρίσματα ενός οργανισμού, περιέχονται στο μόριο του DNA. Συνεπώς, τα αδρά βακτήρια προσέλαβαν τμήμα DNA, που περιείχε το γονίδιο που ευθυνόταν για το σχηματισμό του καλύμματος (κάψας), από τα νεκρά λεία βακτήρια και μετασηματίστηκαν, έτσι, σε ζωντανά λεία παθογόνα βακτήρια.

12. Το 1952, οι Alfred Hershey και Martha Chase δούλευαν πειραματικά με τους φάγους T2, ιούς που μολύνουν τα βακτήρια *Escherichia coli*. Ήταν ήδη γνωστό ότι οι ιοί αυτοί αποτελούνται σχεδόν αποκλειστικά από DNA και πρωτεΐνες. Οι Hershey και Chase, για να διαπιστώσουν ποιο μόριο των φάγων εισέρχεται στα βακτήρια και δίνει τις απαραίτητες εντολές για τον πολλαπλασιασμό τους, χρησιμοποίησαν δύο ομάδες φάγων, μία στην οποία σήμαναν ραδιενεργά τις πρωτεΐνες τους και μια στην οποία σήμαναν ραδιενεργά το DNA τους, με τις οποίες μόλυναν διαφορετικές καλλιέργειες μη ραδιοσημασμένων βακτηρίων. Λίγο μετά την έναρξη της μόλυνσης, ανακίνησαν έντονα το κάθε μείγμα με σκοπό να διαχωρίσουν τα βακτήρια από τα τμήματα των φάγων που παρέμεναν έξω από αυτά. Έπειτα, φυγοκέντησαν τα μείγματα, δηλαδή διαχώρισαν τα βαρέα στοιχεία του μείγματος από τα ελαφρύτερα με τη βοήθεια της φυγόκεντρου δύναμης. Έτσι, σχηματίστηκε ένα ίζημα στον πυθμένα, το οποίο περιελάμβανε όλα τα βακτήρια, ενώ στο υγρό υπερκείμενο διάλυμα βρέθηκαν τα τμήματα των φάγων που δεν εισήλθαν στα βακτήρια, όπως φαίνεται στην εικόνα. Στο τέλος, μέτρησαν τη ραδιενέργεια στα δύο διαφορετικά αυτά κλάσματα.



α. Εάν είχατε στη διάθεσή σας ραδιενεργό φώσφορο, θείο και άζωτο, να εξηγήσετε ποιο από αυτά τα ραδιενεργά στοιχεία θα χρησιμοποιούσατε για τη σήμανση του DNA, αλλά όχι των πρωτεϊνών και ποιο για τη σήμανση των πρωτεϊνών, αλλά όχι του DNA (μονάδες 6).

β. Να προβλέψετε σε ποιο κλάσμα του μείγματος, στο υπερκείμενο διάλυμα ή στο ίζημα, ανίχνευσαν οι Hershey και Chase ραδιενέργεια όταν χρησιμοποίησαν φάγους με ραδιοσημασμένο DNA (μονάδες 2) και σε ποιο όταν χρησιμοποίησαν φάγους με ραδιοσημασμένες πρωτεΐνες (μονάδες 2).

γ. Να εξηγήσετε πως τα αποτελέσματα αυτά τους βοήθησαν να δώσουν οριστική απάντηση για το ποιο μόριο είναι το γενετικό υλικό (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Οι πρωτεΐνες, οι οποίες οικοδομούνται από αμινοξέα, από άποψη χημικής σύστασης περιέχουν τα στοιχεία του αζώτου και του θείου. Το DNA φτιάχνεται από νουκλεοτίδια τα οποία περιέχουν φώσφορο και άζωτο. Επειδή και τα δύο μόρια διαθέτουν άζωτο, για να τα ξεχωρίσου-

με, θα χρησιμοποιήσουμε ραδιενεργό φώσφορο για τη ραδιοσήμανση του DNA, αλλά όχι των πρωτεϊνών, ενώ ραδιενεργό θείο για τη σήμανση των πρωτεϊνών, αλλά όχι του DNA.

β. Όταν τα βακτήρια μολύνονται με φάγους με ραδιοσημασμένο DNA, επειδή το DNA εισέρχεται σε αυτά, η ραδιενέργεια ανιχνεύεται μέσα στα βακτήρια. Συνεπώς, οι Hershey και Chase ανίχνευσαν ραδιενέργεια μόνο στο ίζημα που περιείχε τα βακτηριακά κύτταρα και όχι στο υπερκείμενο διάλυμα. Όταν τα βακτήρια μολύνονται με φάγους με ραδιοσημασμένες πρωτεΐνες, επειδή τα πρωτεϊνικά περιβλήματα των φάγων δεν εισέρχονται στα βακτήρια, δεν ανιχνεύεται ραδιενέργεια μέσα στα βακτήρια. Άρα, οι Hershey και Chase ανίχνευσαν ραδιενέργεια μόνο στο υπερκείμενο διάλυμα και όχι στο ίζημα.

γ. Οι Hershey και Chase, αποδεικνύοντας ότι το DNA των φάγων είναι αυτό που εισέρχεται στα βακτήρια από τους φάγους και «δίνει τις απαραίτητες εντολές» για να πολλαπλασιαστούν και να παραχθούν οι νέοι φάγοι, επιβεβαίωσαν οριστικά ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό.

17. Όταν οι Watson και Crick δημοσίευσαν την εργασία τους για το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA στο επιστημονικό περιοδικό Nature, στις 25 Απριλίου του 1953, η οποία αποτέλεσε προϊόν έρευνας και των συνεργατών τους Wilkins & Franklin, κατέληξαν με τη φράση «είναι φανερό ότι το ειδικό ζευγάρι που έχουμε υποθέσει ότι δημιουργείται μεταξύ των βάσεων του DNA προτείνει έναν απλό μηχανισμό αντιγραφής του γενετικού υλικού».

α. Να εξηγήσετε τον τρόπο που φαντάζονταν οι Watson και Crick να πραγματοποιείται η αντιγραφή του DNA (μονάδες 4) και να αναφέρετε πώς ονομάζεται αυτός ο τρόπος αντιγραφής (μονάδες 2).

β. Αν ένα μόριο DNA που αποτελείται από 4×10^3 ζεύγη νουκλεοτιδίων αντιγράφεται σε περιβάλλον όπου τα διαθέσιμα ελεύθερα νουκλεοτίδια διαθέτουν ραδιενεργό φώσφορο (^{32}P), να εξηγήσετε ποιος θα είναι ο αριθμός των μορίων DNA (μονάδες 3) και ο αριθμός των νουκλεοτιδίων (μονάδες 3) που θα περιέχουν ραδιενεργό φώσφορο (^{32}P) μετά από 2 κύκλους αντιγραφής.

Μονάδες 12

α. Οι Watson και Crick φαντάστηκαν μια διπλή έλικα η οποία ξετυλίγεται και κάθε αλυσίδα λειτουργεί σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας. Έτσι τα δύο θυγατρικά μόρια που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικό και καθένα αποτελείται από μία παλιά και μία καινούργια αλυσίδα. Ο μηχανισμός αυτός αντιγραφής ονομάζεται ημισυντηρητικός.

β. Μετά από 2 κύκλους αντιγραφής θα υπάρχουν 4 μόρια DNA, από τα οποία όλα θα είναι ραδιενεργά καθώς τα νεοεισερχόμενα νουκλεοτίδια είναι ραδιενεργά. Αυτά θα αποτελούνται από συνολικά $4 \times (4 \times 10^3) = 16 \times 10^3$ ζεύγη νουκλεοτιδίων ή 32×10^3 νουκλεοτίδια. Λόγω του ημισυντηρητικού μηχανισμού της αντιγραφής, τα 8×10^3 νουκλεοτίδια των μητρικών αλυσίδων που περιέχουν μη ραδιενεργό φώσφορο (^{31}P) θα εξακολουθούν να υπάρχουν. Άρα τα νουκλεοτίδια που θα περιέχουν ραδιενεργό φώσφορο (^{32}P) θα είναι $(32-8) \times 10^3 = 24 \times 10^3$.

21. Ο προσδιορισμός της διπλής έλικας του DNA είναι μία από τις μεγαλύτερες ανακαλύψεις του 20ού αιώνα. Έγινε το 1953 και ήταν το αποτέλεσμα της ερευνητικής εργασίας δύο ομάδων επιστημόνων: της ομάδας των Wilkins και Franklin και εκείνης των Watson και Crick. Για τη δευτεροταγή διαμόρφωση κάθε μορίου DNA, σημαντικό ρόλο παίζουν οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί, καθώς και οι δεσμοί υδρογόνου.

α. Να εξηγήσετε τη σημασία των φωσφοδιεστερικών δεσμών (μονάδες 3), καθώς και των δεσμών υδρογόνου στη δομή του DNA (μονάδες 3).

β. Σε ένα μικρό τμήμα ενός δίκλωνου γραμμικού μορίου DNA υπάρχουν 78 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 18 βάσεις αδενίνης. Να υπολογίσετε τον αριθμό των υπολοίπων βάσεων (μονάδες 3), καθώς και τους δεσμούς υδρογόνου που υπάρχουν στο τμήμα αυτό (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί συνδέουν τα νουκλεοτίδια μεταξύ τους (μέσω του μηχανισμού της συμπύκνωσης) και έτσι σχηματίζεται μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα, η οποία έχει ένα σκελετό που αποτελείται από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικής ομάδας-πεντόζης. Οι δεσμοί υδρογόνου συγκρατούν τα συμπληρωματικά νουκλεοτίδια των δυο αντιπαράλληλων κλώνων του DNA. Επομένως, σταθεροποιούν τη δευτεροταγή δομή του μορίου στο χώρο. Αναπτύσσονται αυθόρμητα μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων των δύο αντιπαράλληλων κλώνων του DNA (δύο δεσμοί υδρογόνου ανάμεσα σε A και T και τρεις δεσμοί υδρογόνου μεταξύ G και C).

β. Στο δίκλωνο αυτό γραμμικό τμήμα υπάρχουν 78 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί ή αλλιώς 39 δεσμοί σε κάθε αλυσίδα που συνδέουν κατά μήκος 40 νουκλεοτίδια, σε κάθε μια από αυτές. Άρα, στο δίκλωνο τμήμα υπάρχουν 80 νουκλεοτίδια. Στο τμήμα αυτό του DNA υπάρχουν 18 βάσεις A, οπότε θα υπάρχουν και 18 βάσεις T (αφού A και T είναι συμπληρωματικές βάσεις, άρα και ίσες). Άρα, $80 - 36 = 44$ βάσεις θα είναι το άθροισμα των G και C, οπότε λόγω συμπληρωματικότητας θα υπάρχουν 22 G και 22 C. Στο τμήμα λοιπόν υπάρχουν 18 ζεύγη A - T και 22 ζεύγη G - C. Αφού σε κάθε ζεύγος A και T αναπτύσσονται 2 δεσμοί υδρογόνου, ενώ σε κάθε ζεύγος G και C αναπτύσσονται 3 δεσμοί υδρογόνου, θα έχουμε $(2 \times 18) + (3 \times 22) = 36 + 66 = 102$ δεσμούς υδρογόνου συνολικά.

22. Παρ' όλο που το DNA εντοπίστηκε στον πυρήνα των κυττάρων το 1869, έως και το 1944 δεν ήταν γνωστό ότι αποτελεί το γενετικό υλικό των οργανισμών. Για ένα μεγάλο χρονικό διάστημα, οι επιστήμονες πίστευαν ότι τα μόρια που μετέφεραν τη γενετική πληροφορία ήταν οι πρωτεΐνες.

α. Να αναφέρετε το λόγο για τον οποίο οι πρωτεΐνες θεωρούνταν, μέχρι το 1944, το γενετικό υλικό των οργανισμών (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποια βιοχημικά δεδομένα, που είχαν βρεθεί εκείνη την εποχή, υποστήριζαν ότι η άποψη αυτή ήταν πιθανότατα λανθασμένη (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε ποιοι είναι οι δομικοί λίθοι (μονομερή) των πρωτεϊνών και να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο συνδέονται αυτοί οι λίθοι μεταξύ τους (μονάδες 2). Να αναφέρετε σε ποιες δομές του κυττάρου και στα πλαίσια ποιας διαδικασίας γίνονται οι παραπάνω συνδέσεις (μονάδες 2).

γ. Να εξηγήσετε πώς καθορίζεται η αλληλουχία των μονομερών των πρωτεϊνών (μονάδα 1) και να αναφέρετε πώς ονομάζεται η δομή (επίπεδο οργάνωσης) που σχηματίζεται μετά την σύνδεσή τους (μονάδα 1). Να εξηγήσετε τη σημασία της παραπάνω δομής για τη λειτουργικότητα μιας πρωτεΐνης (μονάδες 2).

Μονάδες 13

α. Πριν το 1944, οι επιστήμονες πίστευαν ότι τα μόρια που μεταφέρουν τη γενετική πληροφορία ήταν οι πρωτεΐνες, διότι παρουσιάζουν μεγαλύτερη ποικιλομορφία, επειδή προκύπτουν από το συνδυασμό είκοσι διαφορετικών αμινοξέων, ενώ τα νουκλεϊκά οξέα είναι συνδυασμός τεσσάρων μόνο νουκλεοτιδίων. Αντίθετα, εκείνη την εποχή, παρουσιάστηκαν μια σειρά από βιοχημικά δεδομένα, τα οποία ενίσχυαν την άποψη ότι το ρόλο του γενετικού υλικού παίζει το DNA και όχι οι πρωτεΐνες. Τα βιοχημικά δεδομένα ήταν:

1. Η ποσότητα του DNA σε κάθε οργανισμό είναι σταθερή και δε μεταβάλλεται από αλλαγές

στο περιβάλλον.

2. Η ποσότητα του DNA είναι ίδια σε όλα τα είδη των σωματικών κυττάρων ενός οργανισμού (που βρίσκονται στην ίδια φάση του κυτταρικού κύκλου), όπως στην περίπτωση του ανθρώπου σε αυτά του σπλήνα, της καρδιάς, του ήπατος κτλ.

3. Οι γαμέτες των ανώτερων οργανισμών, που είναι απλοειδείς, περιέχουν τη μισή ποσότητα DNA από τα σωματικά κύτταρα, που είναι διπλοειδή.

4. Η ποσότητα του DNA είναι, κατά κανόνα, ανάλογη με την πολυπλοκότητα του οργανισμού. Συνήθως, όσο εξελικτικά ανώτερος είναι ο οργανισμός τόσο περισσότερο DNA περιέχει σε κάθε κύτταρο του.

β. Οι δομικοί λίθοι των πρωτεϊνών ονομάζονται αμινοξέα. Η σύνδεσή τους γίνεται (μετά από αντίδραση συμπύκνωσης μεταξύ της καρβοξυλομάδας ενός αμινοξέος και της αμινομάδας του επόμενου) με τη δημιουργία ενός ισχυρού ομοιοπολικού δεσμού ανάμεσά τους που ονομάζεται πεπτιδικός. Τα αμινοξέα συνδέονται μεταξύ τους στα ριβοσώματα κατά τη διάρκεια της πρωτεϊνοσύνθεσης (μετάφρασης).

γ. Ο αριθμός και η αλληλουχία των αμινοξέων σε μια πολυπεπτιδική αλυσίδα καθορίζεται από τη γενετική πληροφορία του αντίστοιχου γονιδίου της πεπτιδικής αλυσίδας. Η αλληλουχία αυτή των αμινοξέων αποτελεί την πρωτοταγή δομή της πεπτιδικής αλυσίδας η οποία καθορίζει, στη συνέχεια, τη διαμόρφωση του πρωτεϊνικού μορίου στο χώρο. Η τελική διαμόρφωση (τριτοδιάστατη δομή), που καθορίζει τη λειτουργικότητα του μορίου αυτού, σταθεροποιείται από τους δεσμούς που σχηματίζονται ανάμεσα στις πλευρικές ομάδες R των αμινοξέων. Οποιαδήποτε αλλαγή στην αλληλουχία των αμινοξέων μπορεί να οδηγήσει σε διαφορετική αναδίπλωση του μορίου και τελικά, στην αλλαγή ή ακόμα και απώλεια της λειτουργικότητας της πρωτεΐνης.

26. Κατά την απομόνωση ιστού (ρινικού επιχρίσματος) από την ρινική κοιλότητα του Χρήστου απομονώθηκαν τρία μόρια νουκλεϊκών οξέων με τα παρακάτω χαρακτηριστικά:

1^ο μόριο: A= 20%, T= 20%, G=30%, C=30%, υπάρχουν ελεύθερες φωσφορικές ομάδες.

2^ο μόριο: A= 10%, T= 10%, G=40%, C=40%, δεν υπάρχουν ελεύθερες φωσφορικές ομάδες.

3^ο μόριο: A= 10%, U= 20%, G=40%, C=30%, υπάρχει ελεύθερη φωσφορική ομάδα.

α. Να εξηγήσετε με βάση τα παραπάνω χαρακτηριστικά, τι είδους μόρια νουκλεϊκών οξέων είναι καθένα από αυτά που απομονώθηκαν (μονάδες 6).

β. Να γράψετε ποιο ή ποια από αυτά τα μόρια μπορεί να ανήκουν φυσιολογικά στο γενετικό υλικό του Χρήστου (μονάδες 2) και ποιο ή ποια σε μικροοργανισμούς (βακτήρια ή ιούς) που μόλυναν τον Χρήστο (μονάδες 2).

γ. Να αιτιολογήσετε ποιο από τα τρία μόρια συσπειρώνεται με τη βοήθεια ιστονών (μονάδα 3).

Μονάδες 13

α. Το 1^ο μόριο περιέχει T και ισχύει ο κανόνας της συμπληρωματικότητας, άρα πρόκειται για δίκλωνο μόριο DNA. Επειδή υπάρχουν ελεύθερες φωσφορικές ομάδες είναι γραμμικό. Το 2^ο μόριο περιέχει T και ισχύει ο κανόνας της συμπληρωματικότητας, άρα πρόκειται για δίκλωνο μόριο DNA αλλά δεν υπάρχουν ελεύθερες φωσφορικές ομάδες, συνεπώς είναι κυκλικό. Το 3^ο μόριο περιέχει U και δεν ισχύει ο κανόνας της συμπληρωματικότητας (αφού δεν ισούνται A=U και G=C), άρα πρόκειται για μονόκλωνο μόριο RNA και είναι επίσης γραμμικό.

β. Το 1^ο μόριο μπορεί να ανήκει στο πυρηνικό γενετικό υλικό του Χρήστου γιατί τα κύτταρα των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών περιέχουν γραμμικά δίκλινα μόρια DNA στον πυρήνα τους. Το 2^ο μόριο μπορεί επίσης να ανήκει στο Χρήστο αν απομονώθηκε από τα μιτοχόνδρια των κυττάρων του, που περιέχουν κυκλικά μόρια DNA. Μπορεί όμως, να ανήκει και σε κάποιο προκαρυωτικό οργανισμό που τον έχει μολύνει καθώς τα βακτήρια περιέχουν κυκλικά

δίκλωνα μόρια DNA (κυρίως γενετικό υλικό ή πλασμίδια) ή ιό με αντίστοιχο γενετικό υλικό. Το 3^ο μόριο, αν αποτελεί γενετικό υλικό, δεν μπορεί να ανήκει φυσιολογικά στον Χρήστο. Μπορεί να απομονώθηκε από κάποιο ιό που τον έχει μολύνει γιατί είναι μονόκλωνο μόριο RNA και μόνο οι ιοί διαθέτουν μονόκλωνα μόρια RNA ως γενετικό υλικό.

γ. Με ιστόνες συσπειρώνεται μόνο το γενετικό υλικό του πυρήνα των ευκαρυωτικών οργανισμών. Οι ιστόνες δομούν τα νουκλεοσώματα, δηλαδή τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης.

27. Τα μιτοχόνδρια, των ευκαρυωτικών κυττάρων είναι εξειδικευμένα οργανίδια για τη μετατροπή της εξωτερικής ενέργειας σε χρησιμοποιήσιμη μορφή για το κύτταρο, μέσω της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης.

α. Να εξηγήσετε που παράγονται και με ποιο τρόπο οι απαραίτητες πρωτεΐνες για την λειτουργία ενός μιτοχονδρίου (μονάδες 6).

β. Στην περίπτωση μιας μιτοχονδριακής πρωτεΐνης που παράγεται σε ένα ελεύθερο ριβόσωμα του κυτταροπλάσματος και προορίζεται για τη μήτρα του μιτοχονδρίου, να εξηγήσετε από πού προέρχεται η γενετική πληροφορία για την παραγωγή της (μονάδες 3) και να υπολογίσετε πόσες στοιχειώδεις μεμβράνες θα πρέπει να διαπεράσει μέχρι να φτάσει στο εσωτερικό του μιτοχονδρίου, από τη στιγμή της σύνθεσής της και έπειτα (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Στη μήτρα του μιτοχονδρίου, όπως και στο στρώμα του χλωροπλάστη, υπάρχουν DNA, ένζυμα και ριβοσώματα. Τα οργανίδια δηλαδή αυτά διαθέτουν τον απαραίτητο εξοπλισμό, που τους εξασφαλίζει μια σχετική γενετική αυτοδυναμία. Χάρη σε αυτό το μηχανισμό μπορούν να παράγουν ορισμένες πρωτεΐνες μέσα στα οργανίδια αυτά. Οι περισσότερες όμως πρωτεΐνες που είναι απαραίτητες για την λειτουργία τους κωδικοποιούνται από το γενετικό υλικό του πυρήνα και συνεπώς παράγονται στα ριβοσώματα που υπάρχουν ελεύθερα στο κυτταρόπλασμα ή στο αδρό ενδοπλασματικό δίκτυο του κυττάρου.

β. Οι γενετικές πληροφορίες για τη σύνθεση των πρωτεϊνών των μιτοχονδρίων που δεν κωδικοποιούνται από το ίδιο το μιτοχονδριακό DNA, προέρχονται από το γενετικό υλικό του πυρήνα. Εφόσον τα μιτοχόνδρια περιβάλλονται από διπλή στοιχειώδη μεμβράνη, και με δεδομένο ότι τα ριβοσώματα δεν περιβάλλονται από μεμβράνη, η πρωτεΐνη θα πρέπει να διαπεράσει τις 2 στοιχειώδεις μεμβράνες του μιτοχονδρίου μέχρι να φτάσει στο εσωτερικό του.

33. Κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου το γενετικό υλικό ενός κυττάρου υφίσταται αλλαγές τόσο στην ποσότητα όσο και στην μορφή του. Πιο συγκεκριμένα ένα ευκαρυωτικό κύτταρο κατά την διάρκεια της μεσόφασης προετοιμάζεται για την επερχόμενη κυτταρική του διαίρεση και την ακριβοδίκαιη διανομή του πυρηνικού γενετικού του υλικού στα δύο θυγατρικά πανομοιότυπα κύτταρα που θα προκύψουν στο τέλος της μίτωσης.

α. Να περιγράψετε τις γενικές αλλαγές που αφορούν στη μορφή (συσπείρωση) του γενετικού υλικού στα διάφορα στάδια του κυτταρικού κύκλου ενός ευκαρυωτικού κυττάρου (μονάδες 4) και να εξηγήσετε αν το βακτηριακό κύριο γενετικό υλικό θα μπορούσε να χαρακτηριστεί ως χρωμόσωμα (μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε τον αριθμό και το είδος των χρωμοσωμάτων που μπορούμε να παρατηρήσουμε στον καρυότυπο ενός υγιούς ανθρώπου θηλυκού γένους (μονάδες 4) και να υπολογίσετε το μέγεθος (σε ζεύγη βάσεων) του συνολικού γενετικού υλικού που περιέχεται στον πυρήνα ενός σωματικού κυττάρου του (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Το γενετικό υλικό ενός ευκαρυωτικού κυττάρου, εμφανίζεται με διαφορετικές χαρακτηριστικές μορφές, ανάλογα με το στάδιο του κυτταρικού κύκλου. Τα μόρια του DNA πακετάρονται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν τα ινίδια χρωματίνης. Τα ινίδια της χρωματίνης διπλασιάζονται στη μεσόφαση και «μετατρέπονται» σε αδελφές χρωματίδες, που συνδέονται μεταξύ τους με το κεντρομερίδιο. Ο όρος αδελφές χρωματίδες χρησιμοποιείται για να περιγράψει τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά το χρονικό διάστημα που είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο, τα οποία γίνονται ευδιάκριτα με το οπτικό μικροσκόπιο κατά την κυτταρική διαίρεση (μέγιστη συσπείρωση κατά τη μετάφαση). Κατά το τέλος της κυτταρικής διαίρεσης αποχωρίζονται πλήρως, αποσυσπειρώνονται σταδιακά και «μετατρέπονται» πάλι σε ινίδια χρωματίνης στο μεσοφασικό πυρήνα των νέων κυττάρων κ.ο.κ. Το βακτηριακό κύριο γενετικό υλικό μπορεί να χαρακτηριστεί ως χρωμόσωμα, καθώς αναδιπλώνεται και πακετάρεται με τη βοήθεια κυρίως πρωτεϊνών (μη ιστονών).

β. Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι ιδιαίτερο χαρακτηριστικό κάθε είδους οργανισμών. Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη (ομολόγων) χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη, τα 22 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Έτσι, ένα φυσιολογικό θηλυκό άτομο έχει στον καρυότυπο του 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα ζεύγος XX. Εφόσον το ανθρώπινο γονιδίωμα σε ένα απλοειδές κύτταρο (γαμέτη) αποτελείται από περίπου 3×10^9 ζεύγη βάσεων DNA, που είναι οργανωμένα σε 23 χρωμοσώματα, στο φυσιολογικό σωματικό (διπλοειδές) κύτταρο του θηλυκού ατόμου υπάρχει, πριν την αντιγραφή του, το διπλάσιο γενετικό υλικό δηλαδή 6×10^9 ζεύγη βάσεων DNA, που είναι οργανωμένα σε 46 χρωμοσώματα. Μετά την αντιγραφή του θα περιέχει 12×10^9 ζεύγη βάσεων οργανωμένα σε 46 διπλασιασμένα χρωμοσώματα.

34. Το DNA είναι ένα πολυμερές δεοξυριβονουκλεοτιδίων, που ενώνονται μεταξύ τους με φωσφοδιεστερικούς δεσμούς και απαντά συνήθως ως δίκλωνο μόριο. Οι δεσμοί υδρογόνου, που αναπτύσσονται μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων των δύο κλώνων του DNA, σταθεροποιούν τη δευτεροταγή δομή του μορίου.

α. Με δεδομένο ότι σε ένα πλασμιδιακό μόριο DNA υπάρχουν 10.000 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 13.000 δεσμοί υδρογόνου, να υπολογίσετε το πλήθος των νουκλεοτιδίων που έχουν σαν βάση την αδενίνη (A) και την γουανίνη (G), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 6).

β. Αν ξέρουμε πως η αλληλουχία βάσεων μιας αλυσίδας του μορίου είναι

--AAACCCTACAATCCCCGCAACGTAGTATTTATCTTATTT-- PO₄⁻³

να προσδιορίσετε και να αιτιολογήσετε τον προσανατολισμό της συγκεκριμένης αλυσίδας και να γράψετε την αλληλουχία του συμπληρωματικού κλώνου της (μονάδες 4). Αν η αλληλουχία που δίνεται αποτελεί τμήμα της μη κωδικής αλληλουχίας ενός συνεχούς γονιδίου, που κωδικοποιεί ένα μικρό πεπτίδιο, να γράψετε την αλληλουχία του μορίου mRNA που αναμένεται να προκύψει από την μεταγραφή του παραπάνω τμήματος δικαιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Στη δευτεροταγή δομή του DNA, οι συμπληρωματικές αζωτούχες βάσεις συνδέονται μεταξύ τους με δεσμούς υδρογόνου στο εσωτερικό του μορίου με βάση τον κανόνα της συμπληρωμα-

τικότητας. Η αδερίνη συνδέεται μόνο με θυμίνη με δύο δεσμούς υδρογόνου, ενώ η κυτοσίνη μόνο με γουανίνη με 3 δεσμούς υδρογόνου. Έτσι, αν X ο αριθμός των νουκλεοτιδίων με βάση την αδερίνη, τότε θα είναι X και ο αριθμός των νουκλεοτιδίων με βάση τη θυμίνη και αν Y ο αριθμός των νουκλεοτιδίων με βάση τη γουανίνη, θα είναι Y και ο αριθμός των νουκλεοτιδίων με βάση την κυτοσίνη, λόγω συμπληρωματικότητας. Δεδομένου ότι τα πλασμίδια είναι κυκλικά μόρια DNA, οπότε και ο αριθμός των νουκλεοτιδίων θα είναι ίσος με τον αριθμό των φωσφοδιεστερικών δεσμών, δηλαδή θα πρέπει να ισχύει $2X+2Y=10.000$ και ο αριθμός των δεσμών υδρογόνου θα είναι $2X + 3Y= 13.000$. Λύνοντας το σύστημα των δύο παραπάνω εξισώσεων προκύπτει ότι $X= 2.000$ και $Y=3.000$. Άρα το πλασμίδιο θα διαθέτει 2.000 νουκλεοτίδια με βάση την αδερίνη, 2.000 νουκλεοτίδια με βάση την θυμίνη, 3.000 νουκλεοτίδια με βάση την κυτοσίνη και 3.000 νουκλεοτίδια με βάση την γουανίνη.

β. Από την παρουσία ελεύθερης φωσφορικής ομάδας στο ένα άκρο διαπιστώνουμε ότι θα αποτελεί το 5' ελεύθερο άκρο του, ενώ το άλλο άκρο θα είναι αντίστοιχα το 3' ελεύθερο άκρο του κλώνου DNA.

Οπότε η αλληλουχία μας έχει προσανατολισμό:

3'-- AAACCCTACAATCCCCGCAACGTAGTATTTATCTTATTT--5'.

Σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, η συμπληρωματική αλυσίδα DNA του παραπάνω μορίου θα είναι

5'--TTTGGG-ATG-TTA-GGG-GCG-TTG-CAT-CAT-AAA-TAG-AATAAA--3'.

Εφόσον η δοθείσα αλυσίδα DNA είναι η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, θα προκύψει ένα μόριο mRNA με αντιπαράλληλο προσανατολισμό και συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια ως προς αυτά της αλυσίδας DNA, διότι η RNA πολυμεράση, τοποθετεί συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια προς τη μη κωδική (μεταγραφόμενη) αλυσίδα με κατεύθυνση 5'-3'. Άρα η αλληλουχία του μορίου mRNA, θα είναι:

5'-- UUUGGG-AUG-UUA-GGG-GCG-UUG-CAU-CAU-AAA-UAG-AAUAAA--3'.

37. Οι οργανισμοί που αναπαράγονται αμφιγονικά, μέσω της μείωσης παράγουν γαμέτες, δηλαδή εξειδικευμένα αναπαραγωγικά κύτταρα, που έχουν πάρει, από κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων, υποχρεωτικά τη μία χρωματίδα, η οποία με το τέλος της μείωσης αντιστοιχεί σε ένα χρωμόσωμα.

α. Να εξηγήσετε τον όρο "ομόλογα χρωμοσώματα" (μονάδες 4) και να αναφέρετε δύο περιπτώσεις κυττάρων του ανθρώπου που δεν διαθέτουν ομόλογα χρωμοσώματα (μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε την ποσότητα DNA του πυρήνα (γονιδίωμα) που αναμένεται να βρούμε σε έναν φυσιολογικό αρσενικό και θηλυκό γαμέτη του ανθρώπου (μονάδες 2) και να εξηγήσετε αν η ποσότητα του γονιδιώματος που περιέχεται σε έναν θηλυκό γαμέτη μπορεί να είναι διαφορετική από αυτήν ενός αρσενικού γαμέτη (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Τα ομόλογα χρωμοσώματα που υπάρχουν στα σωματικά κύτταρα των ανώτερων οργανισμών παρουσιάζονται σε ζευγάρια που είναι μορφολογικά όμοια μεταξύ τους, έχουν δηλαδή ίδιο σχήμα (τα κεντρομερίδια τους στην ίδια θέση), μέγεθος και περιέχουν γονίδια που ελέγχουν το ίδιο γνώρισμα, αλλά έχουν διαφορετική προέλευση, δηλαδή το ένα είναι μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης. Τα γονίδια αυτά εδράζονται στην ίδια θέση (γονιδιακός τόπος) και στα δύο χρωμοσώματα. Τα κύτταρα του ανθρώπου που δεν εμφανίζουν ομόλογα χρωμοσώματα είναι: οι γαμέτες και τα προϊόντα της πρώτης μειωτικής διαίρεσης [εναλλακτικά: ζυγωτά, και κατά συνέπεια σωματικά κύτταρα ανθρώπου, που προέρχονται από σύντηξη γαμετών με αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία (δομική ή αριθμητική έλλειψη), ή τα σωματικά κύτταρα αρσενικών ατόμων, όπου τα φυλετικά χρωμοσώματα, X και Y , δεν είναι ομόλογα σε όλο το

μήκος τους.

β. Το γενετικό υλικό του πυρήνα ενός κυττάρου αποτελεί το γονιδίωμά του. Ο όρος γονιδίωμα αναφέρεται συνήθως στο γενετικό υλικό που βρίσκεται στον πυρήνα. Το ανθρώπινο γονιδίωμα σε ένα απλοειδές κύτταρο (γαμέτη) αποτελείται από περίπου 3×10^9 ζεύγη βάσεων DNA, που είναι οργανωμένα σε 23 χρωμοσώματα. 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 ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη τα 22 είναι μορφολογικά ίδια 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. Επομένως αν ένας αρσενικός γαμέτης φέρει το Y χρωμόσωμα από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων, θα περιέχει σαφώς μικρότερη ποσότητα γονιδιώματος από έναν θηλυκό γαμέτη, στον οποίο θα συναντάμε πάντα ένα X χρωμόσωμα από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων.

40. Σε ένα ειδικά διαμορφωμένο εργαστήριο, ερευνητές βιολόγοι απομονώνουν ωάρια και κύτταρα μαστικών αδένων από διάφορα είδη θηλαστικών. Μετά από ανάλυση του γενετικού υλικού των κυττάρων βρέθηκε ότι η σύσταση βάσεων σε ένα ωάριο ήταν 31% A, 31% T, 19% C, 19% G και σε ένα είδος κυττάρων μαστικού αδένος 28% A, 28% T, 22% C, 22% G. Οι ερευνητές σκέφτηκαν να κλωνοποιήσουν ένα συγκεκριμένο είδος θηλαστικού που απειλείται με εξαφάνιση χρησιμοποιώντας τα κύτταρα που έχουν στη διάθεσή τους.

α. Να εξηγήσετε αν τα κύτταρα με την συγκεκριμένη σύσταση βάσεων ανήκουν στο ίδιο ή σε διαφορετικά είδη οργανισμών (μονάδες 2). Να υπολογίσετε την σύσταση των βάσεων του πυρηνικού DNA στα κύτταρα του θηλαστικού που θα προκύψει από ενδεχόμενη διαδικασία κλωνοποίησης των παραπάνω κυττάρων (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

β. Στο ίδιο εργαστήριο γίνεται μικροέγχυση γονιδίου, που κωδικοποιεί μια φαρμακευτική πρωτεΐνη, στον πυρήνα γονιμοποιημένων ωαρίων ζώου, με σκοπό να προκύψουν διαγονιδιακά ζώα, τα οποία θα παράγουν τη συγκεκριμένη πρωτεΐνη σε μεγάλες ποσότητες. Να αναφέρετε τους λόγους για τους οποίους είναι δυνατή η παραγωγή της πρωτεΐνης αυτής και από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια (μονάδες 4) και να περιγράψετε ένα βασικό μειονέκτημα της παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών από βακτήρια σε σύγκριση με την παραγωγή τους από διαγονιδιακά ζώα (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Η αναλογία των βάσεων $[(A+T)/(G+C)]$ διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού. Από τα δεδομένα προκύπτει ότι η αναλογία για το κύτταρο του μαστικού αδένος θα είναι $A+T / C + G = 28+28 / 22+22 = 56 / 44 \approx 1,273$, ενώ για το ωάριο θα ισχύει: $A+T / C + G = 31+31 / 19+19 = 62/38 \approx 1,632$. Αφού λοιπόν η αναλογία των βάσεων είναι διαφορετική για τα συγκεκριμένα κύτταρα, ανήκουν σε διαφορετικά είδη. Η σύσταση των βάσεων στα κύτταρα του ζώου-κλώνου που θα προκύψει θα είναι ακριβώς η ίδια με αυτή των κυττάρων του ζώου από το οποίο απομονώθηκε το μαστικό κύτταρο δηλαδή A: 28% T: 28% C:22% G:22%. Αυτό εξηγείται από τη διαδικασία της κλωνοποίησης, κατά την οποία ο πυρήνας ενός κυττάρου μαστικού αδένος τοποθετείται σε ωάριο, από το οποίο έχει προηγουμένως αφαιρεθεί ο πυρήνας. Από αυτό το "ωάριο" προκύπτουν με διαιρέσεις όλα τα κύτταρα του οργανισμού-κλώνου, τα οποία συνεπώς έχουν το ίδιο με αυτό γενετικό υλικό.

β. Η παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από βακτήρια είναι δυνατή για δύο λόγους. (1) Ο γενετικός κώδικας είναι σχεδόν καθολικός, δηλαδή όλοι οι οργανισμοί έχουν τον ίδιο γενετικό κώδικα. Συνεπώς, το mRNA από οποιονδήποτε οργανισμό μπορεί να μεταφραστεί σε εκχυλίσματα φυτικών, ζωικών ή βακτηριακών κυττάρων *in vitro* και να παραγάγει την ίδια πρωτεΐνη. (2) Τα ριβοσώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θέση μετάφρασης για οποιοδήποτε mRNA. Ωστόσο, το βασικό μειονέκτημα παραγωγής ανθρώπινων φαρμακευτικών πρωτεϊνών από βακτήρια είναι ότι συνήθως οι πρωτεΐνες αυτές δεν είναι ακριβώς ίδιες με τις πρωτεΐνες του ανθρώπου, επειδή τα βακτήρια δεν διαθέτουν τους μηχανισμούς τροποποίησης των πρωτεϊνών που διαθέτουν οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί. (Εναλλακτικά: για την παραγωγή πρωτεϊνών σε βακτήρια απαιτείται η κατασκευή cDNA βιβλιοθηκών).

44. Η Ειρήνη, φοιτήτρια Βιολογίας, που κάνει τη πρακτική της εξάσκηση σε ένα εργαστήριο κυτταρογενετικής, μαθαίνει τη διαδικασία κατασκευής καρυότυπου από κύτταρα αίματος ανθρώπου. Στην παρακάτω εικόνα, απεικονίζεται τμήμα καρυότυπου ενός φυσιολογικού ανθρώπου που κατασκεύασε η Ειρήνη και στο οποίο περιλαμβάνονται και τα φυλετικά χρωμοσώματα.



α. Να εξηγήσετε από ποια είδη κυττάρων του ανθρώπινου αίματος (τα ερυθρά ή τα λευκά αιμοσφαίρια) απομονώθηκαν τα χρωμοσώματα της εικόνας (μονάδες 3). Να περιγράψετε για ποιο λόγο και με ποιο τρόπο προκάλεσε η Ειρήνη *in vitro* πολλαπλασιασμό των κυττάρων που απομόνωσε (μονάδες 2).

β. Να βρείτε το φύλο του ατόμου από το οποίο προέκυψε ο παραπάνω καρυότυπος (μονάδες 4).

γ. Να υπολογίσετε από πόσες χρωματίδες και από πόσες πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες αποτελούνται (συνολικά) τα φυλετικά χρωμοσώματα της εικόνας (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Για να κατασκευάσουμε έναν καρυότυπο, θα πρέπει να γίνει απομόνωση χρωμοσωμάτων από τον πυρήνα κυττάρων. Στον άνθρωπο, τα ερυθρά αιμοσφαίρια που βρίσκονται στο αίμα είναι ώριμα, που σημαίνει ότι έχουν χάσει τον πυρήνα τους. Συνεπώς, τα χρωμοσώματα του καρυότυπου απομονώθηκαν από τα λευκά αιμοσφαίρια.

Η μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα τα οποία διαιρούνται. Τα κύτταρα αυτά μπορεί να προέρχονται είτε από ιστούς που διαιρούνται φυσιολογικά είτε από κυτταροκαλλιέργειες, όπου γίνεται *in vitro* επαγωγή της διαίρεσης με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση.

β. Στον άνθρωπο, τα φυλετικά χρωμοσώματα είναι το X και το Y. Το Y χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το X και η παρουσία του Y χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο. Σε όλα τα άτομα, τα 22 ζεύγη χρωμοσωμάτων είναι πάντα μορφολογικά όμοια. Το 23^ο ζεύγος χρωμοσωμάτων θα είναι μορφολογικά ίδιο στα θηλυκά (XX), αλλά διαφορετικό στα αρσενικά άτομα (XY). Στη εικόνα, το τελευταίο ζεύγος χρωμοσωμάτων που απεικονίζεται, αποτελείται από διαφορετικά σε μέγεθος χρωμοσώματα, άρα σύμφωνα με τα παραπάνω, το άτομο είναι αρσενικό.

γ. Τα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο είναι μεταφασικά, δηλαδή είναι διπλασιασμένα και αποτελούνται από δύο αδελφές χρωματίδες το καθένα. Άρα, τα φυλετικά χρωμοσώματα αποτελούνται συνολικά από 4 χρωματίδες. Κάθε χρωματίδα είναι ένα δίκλωνο μόριο DNA, δηλαδή αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες. Άρα, θα υπάρχουν

συνολικά $4 \times 2 = 8$ πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες.

46. Σε ένα εργαστήριο κυτταρογενετικής, φοιτητές παρατηρούν στο οπτικό μικροσκόπιο παρασκευάσματα κυττάρων που διαιρούνται. Ένας φοιτητής ισχυρίζεται ότι παρατηρεί κύτταρα στο στάδιο της 1ης μειωτικής διαίρεσης και συγκεκριμένα λίγο πριν την φάση της ανάφασης. Απευθύνεται στον βοηθό του εργαστηρίου προκειμένου να επιβεβαιώσει τη διαπίστωση του. Ο βοηθός όμως ισχυρίζεται πως τα παρατηρούμενα κύτταρα βρίσκονται σε μίτωση.

α. Να περιγράψετε την πειραματική διαδικασία την οποία ακολουθούμε προκειμένου να φτιάξουμε παρασκευάσματα από διαιρούμενα κύτταρα με σκοπό να μελετήσουμε τα χρωμοσώματά τους, αναφέροντας ενδεικτικά δύο χημικές ουσίες που θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν στο πειραματικό πρωτόκολλο (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τι μπορεί να παρατήρησε ο φοιτητής στο παρασκεύασμα και τον έκανε να πιστεύει ότι παρατηρεί μειωτική διαίρεση στο συγκεκριμένο στάδιο (μονάδες 4). Να εξηγήσετε τί πιστεύετε ότι ήταν εκείνο που παρατήρησε ο βοηθός και απέρριψε την υπόθεσή του (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Η μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα τα οποία διαιρούνται. Τα κύτταρα αυτά μπορεί να προέρχονται είτε από ιστούς που διαιρούνται φυσιολογικά είτε από κυτταροκαλλιέργειες, όπου γίνεται *in vitro* επαγωγή της διαίρεσης με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση. Ένα παράδειγμα, λοιπόν, χημικής ουσίας που μπορεί να χρησιμοποιηθεί στο πειραματικό πρωτόκολλο είναι μιτογόνος ουσία. Τα χρωμοσώματα μελετώνται κατά το στάδιο της μετάφασης, όπου εμφανίζουν το μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα με οπτικό μικροσκόπιο. Επειδή σε ένα πληθυσμό διαιρούμενων κυττάρων, το ποσοστό αυτών που βρίσκονται στη μετάφαση είναι μικρό, χρησιμοποιούνται ουσίες, (όπως η κολχικίνη), που σταματούν την κυτταρική διαίρεση στη φάση αυτή. Η ουσία αυτή εμποδίζει το σχηματισμό της ατράκτου, ενώ παράλληλα δε θανατώνει τα κύτταρα. [Προαιρετικά: στη συνέχεια τα κύτταρα επώάζονται σε κατάλληλο (υποτονικό) διάλυμα, ώστε να σπάσει η κυτταρική τους μεμβράνη. Τέλος, τα χρωμοσώματά τους απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα, χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές ουσίες και παρατηρούνται στο μικροσκόπιο].

β. Κατά την διάρκεια της πρώτης μειωτικής διαίρεσης και συγκεκριμένα στο τέλος της μειωτικής πρόφασης, ο φοιτητής μπορεί να παρατήρησε την απουσία πυρηνικής μεμβράνης και πυρηνίσκου. Επίσης τα ομόλογα χρωμοσώματα, συσπειρωμένα, ίσως ήταν τοποθετημένα στο ισημερινό επίπεδο (κατά ζεύγη όπως υπέθεσε - Το φαινόμενο αυτό, που ονομάζεται σύναψη, γίνεται έτσι ώστε οι αντίστοιχοι γονιδιακοί τόποι να είναι ο ένας απέναντι στον άλλο. Εκείνο που παρατήρησε ίσως ο βοηθός ήταν ο στίχος μεμονωμένων χρωμοσωμάτων, που δημιουργείται κατά τη μίτωση και όχι ζευγών ομολόγων, όπως υπέθεσε ο φοιτητής. Έτσι απέρριψε την υπόθεσή του.

61. Έστω ότι διαθέτουμε μια ειδική χρωστική ουσία φθορισμού που συνδέεται επιλεκτικά με το DNA αλλά όχι με ελεύθερα δεοξυριβονουκλεοτίδια. Χρησιμοποιώντας αυτή τη χρωστική και με την κατάλληλη διαδικασία χρωμάτισαμε δύο είδη κυττάρων, ένα επιθηλιακό κύτταρο (δείγμα από το εσωτερικό βλεννογόνο στοματικής κοιλότητας) και ένα ώριμο ερυθροκύτταρο (δείγμα από αίμα). Με την βοήθεια ενός μικροσκοπίου φθορισμού και την κατάλληλη μεγέθυνση παρατηρήσαμε προσεκτικά τα κύτταρα που φέρουν τη χρωστική.

α. Να εξηγήσετε ποιο είδος κυττάρων θα αναμένατε να είναι χρωματισμένο μετά από τη μικροσκοπική παρατήρηση των δειγμάτων σας (μονάδες 6).

β. Αν χρωματίζαμε ένα βακτηριακό κύτταρο με την ίδια χρωστική, να αναφέρετε δύο λόγους για τους οποίους η ένταση του φθορισμού σε σχέση με το προαναφερόμενο είδος κυττάρων θα ήταν λιγότερο έντονη (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Μετά από τη μικροσκοπική παρατήρηση, τα επιθηλιακά κύτταρα θα αναμέναμε να φθορίζουν στην περιοχή του πυρήνα τους, μέσα στον οποίο φυλάσσεται το γενετικό υλικό τους, με την μορφή πολλών γραμμικών μορίων DNA και στην περιοχή των μιτοχονδρίων τους που το καθένα περιέχει δύο έως δέκα αντίγραφα κυκλικών μορίων DNA. Το ώριμο ερυθρό αιμοσφαίριο δεν διαθέτει πυρήνα και μιτοχόνδρια με αποτέλεσμα να μην φθορίζει.

β. Αν χρωματίζαμε ένα βακτηριακό κύτταρο με την ίδια χρωστική θα ήταν λιγότερο έντονα χρωματισμένο από ένα επιθηλιακό διότι:

- το DNA των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, είναι περίπου 1.000 φορές μεγαλύτερο από των προκαρυωτικών (βακτηρίων),
- τα βακτήρια δεν διαθέτουν μιτοχόνδρια αλλά μεμονωμένα πλασμίδια (κυκλικά μόρια DNA) που αποτελούν το 1-2% του βακτηριακού DNA.

72. Το γονιδίωμα των σωματικών κυττάρων του γορίλα (είδος *Gorilla gorilla*), ο οποίος είναι το μεγαλύτερο από όλα τα πρωτεύοντα που ζουν σήμερα, κατανέμεται σε 48 χρωμοσώματα, ενώ ο καθορισμός του φύλου γίνεται όπως και στον άνθρωπο.

α. Να υπολογίσετε τον αριθμό μορίων DNA (μονάδες 3) και τον αριθμό των βραχιόνων των συνολικών χρωμοσωμάτων (μονάδες 4) που θα υπάρχουν στον καρυότυπο του γορίλα, αιτιολογώντας την απάντησή σας.

β. Να προσδιορίσετε τον αριθμό και το είδος των χρωμοσωμάτων, καθώς και το συνολικό αριθμό μορίων DNA, που θα υπάρχουν σε ένα από τα θυγατρικά κύτταρα της 1ης μειωτικής διαίρεσης ενός άωρου γεννητικού κυττάρου αρσενικού γορίλα (μονάδες 3), καθώς και σε έναν από τους γαμέτες που θα προκύψουν στο τέλος της 2ης μειωτικής διαίρεσης (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Ο καρυότυπος είναι η απεικόνιση των ομολόγων μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού, κατά ζεύγη και κατά ελαττούμενο μέγεθος. Στον καρυότυπο του γορίλα θα υπάρχουν 48 διπλασιασμένα χρωμοσώματα και επομένως 96 μόρια DNA. Επειδή το κεντρομερίδιο «διαίρει» κάθε χρωματίδα σε 2 βραχίονες (δηλ. κάθε διπλασιασμένο χρωμόσωμα σε τέσσερις βραχίονες) θα υπάρχουν $96 \times 2 = 192$ βραχίονες.

β. Σε κάθε θυγατρικό κύτταρο της 1ης μειωτικής διαίρεσης θα υπάρχει ο μισός αριθμός χρωμοσωμάτων, δηλαδή 24 χρωμοσώματα, τα οποία θα είναι διπλασιασμένα. Από αυτά, τα 23 θα είναι αυτοσωμικά και ένα φυλετικό χρωμόσωμα που μπορεί να είναι είτε το X είτε το Y και θα υπάρχουν συνολικά 48 μόρια DNA. Στον γαμέτη θα υπάρχουν 24 μόρια DNA με μορφή ινιδίων χρωματίνης από τα οποία τα 23 θα είναι αυτοσωμικά και το ένα φυλετικό (X ή Y).

107. Το *Danio rerio* (ζεβρόψαρο) είναι ένα τροπικό ψάρι που εντοπίστηκε και περιγράφηκε για πρώτη φορά στον ποταμό Γάγγη της Ινδίας. Αποτελεί έναν δημοφιλή, πρότυπο πειραματικό οργανισμό, λόγω του μεγάλου αριθμού των πλεονεκτημάτων που διαθέτει για γενετική, αναπτυξιακή και περιβαλλοντική έρευνα. Σε έναν μεταφασικό κύτταρο του οργανισμού το γονιδίωμα αντιστοιχεί σε 50 χρωμοσώματα. Επίσης, μεταξύ των κυττάρων του οργανισμού εντοπίστηκαν κύτταρα με διαφορετική ποσότητα γενετικού υλικού όπως παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα.

ΚΥΤΤΑΡΑ	Ποσότητα γενετικού υλικού (pg DNA)
1	9,2
2	2,3
3	4,6
4	2,8

α. Να εξηγήσετε γιατί υπάρχουν οι διαφορές αυτές στο μέγεθος του γονιδιώματος των τριών πρώτων κυττάρων (1-3) (μονάδες 6).

β. Η ποσότητα του γενετικού υλικού που είναι ίση με 2,3 μg σε ποιον αριθμό χρωμοσωμάτων θεωρείτε ότι αντιστοιχεί (μονάδα 1); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

γ. Το κύτταρο 4 πιστεύετε ότι είναι ένα φυσιολογικό κύτταρο του ψαριού (μονάδα 1); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Το 1ο κύτταρο είναι ένα φυσιολογικό σωματικό (διπλοειδές) κύτταρο (το γενετικό υλικό έχει διπλασιαστεί). Το 2ο κύτταρο είναι ένας γαμέτης (απλοειδές κύτταρο). Το 3ο κύτταρο είναι ένα φυσιολογικό σωματικό κύτταρο στην αρχή της μεσόφασης (το γενετικό υλικό δεν έχει διπλασιαστεί ακόμη).

β. Η ποσότητα του γενετικού υλικού 2,3 μg αντιστοιχεί σε 25 χρωμοσώματα εφόσον είναι ένας γαμέτης (απλοειδές κύτταρο). Γενικά, οι γαμέτες των ανώτερων οργανισμών, που είναι απλοειδείς, περιέχουν τη μισή ποσότητα DNA από τα σωματικά κύτταρα, που είναι διπλοειδή.

γ. Το κύτταρο 4 δεν είναι φυσιολογικό κύτταρο του ψαριού. Πρόκειται για έναν (ανευπλοειδή) γαμέτη που προέκυψε από λάθος ή λάθη (μη διαχωρισμό ή κάποια δομική χρωμοσωμική ανωμαλία) που έγιναν κατά την 1η ή 2η μειωτική διαίρεση ενός άωρου γεννητικού κυττάρου του οργανισμού.

120. Σε ένα εργαστήριο μοριακής βιοτεχνολογίας και στα πλαίσια ενός πειράματος δημιουργίας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης, ένα μόριο γραμμικού DNA αναμιγνύεται με το ένζυμο περιορισμού EcoRI και από τη δράση του (πέψη) προκύπτουν 10 τμήματα.

α. Να υπολογίσετε πόσοι φωσφοδιεστερικοί και πόσοι δεσμοί υδρογόνου θα διασπαστούν μετά την παραπάνω πέψη (μονάδες 4). Να σκεφτείτε αν οι αριθμοί των δεσμών που υπολογίσατε θα διαφοροποιούνταν σε περίπτωση που χρησιμοποιούσαμε διαφορετικό ένζυμο για να κόψουμε το ίδιο DNA σε ίσο αριθμό κομματιών (μονάδες 2).

β. Αν τα παραπάνω κομμάτια ενσωματωθούν το καθένα σε ένα πλασμίδιο, που έχει προηγουμένως κοπεί με την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση (EcoRI), να υπολογίσετε πόσοι φωσφοδιεστερικοί και πόσοι δεσμοί υδρογόνου θα δημιουργηθούν κατά το σχηματισμό καθενός ανασυνδυασμένου πλασμιδίου (μονάδες 3). Να ονομάσετε το ένζυμο, που είναι απαραίτητο για την ενσωμάτωση του ξένου DNA στα πλασμίδια (μονάδες 2), περιγράφοντας τη συνεισφορά του στη διαδικασία του ανασυνδυασμού (μονάδες 2).

Μονάδες 13

α. Αφού, από το ευθύγραμμο τμήμα, προκύπτουν 10 κομμάτια σημαίνει ότι έχουμε 9 σημεία τομής, όπου η αλληλουχία 5'GAATTC3' (και η συμπληρωματική της) αναγνωρίζεται και κόβεται

μεταξύ του πρώτου G-A στους δύο κλώνους του DNA. Συνεπώς, σπάνε 2 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί ανάμεσα σε νουκλεοτίδια με βάσεις G και A σε καθένα από τα 9 σημεία τομής, δηλαδή συνολικά σπάνε 18 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί. Επιπλέον σπάνε οι 2 δεσμοί υδρογόνου που ενώνουν καθένα από τα 4 ζευγάρια T-A στη δίκλωνη αλληλουχία αναγνώρισης, που αποδιατάσσεται μετά την πέψη με το ένζυμο. Άρα υπάρχουν 8 δεσμοί υδρογόνου για καθεμιά από τις 9 αλληλουχίες αναγνώρισης σε ολόκληρο το μόριο DNA, συνολικά δηλαδή 72 δεσμοί υδρογόνου. Σε περίπτωση που χρησιμοποιούσαμε άλλη περιοριστική ενδονουκλεάση για την πέψη στον ίσο αριθμό κομματιών, η αλληλουχία αναγνώρισης του ενζύμου ίσως ήταν διαφορετική. Επομένως, μπορεί να άλλαζε ο αριθμός των δεσμών υδρογόνου, αλλά ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών που θα έσπαζαν θα παρέμενε ο ίδιος, καθότι ο αριθμός των σημείων κοπής στο δίκλωνο DNA θα ήταν ο ίδιος.

β. Τα δύο είδη DNA, του πλασμιδίου και του οργανισμού, αναμιγνύονται και, επειδή έχουν συμπληρωματικά άκρα, ενώνονται μεταξύ τους, οπότε αποκαθίστανται σε κάθε σημείο ένωσης οι 8 δεσμοί υδρογόνου ανάμεσα στα 4 ζευγάρια T-A. Εφόσον έχουμε δύο σημεία ένωσης, από ένα εκατέρωθεν, του “ξένου” DNA, με τα δύο άκρα του “ανοιγμένου” πλασμιδίου έχουμε συνολικά $8+8=16$ δεσμούς υδρογόνου να δημιουργούνται εκ’ νέου κατά τον ανασυνδυασμό ενός πλασμιδίου. Όσον αφορά τους φωσφοδιεστερικούς δεσμούς, αυτοί αποκαθίστανται με τη μεσολάβηση ενός ειδικού ενζύμου, της DNA δεσμάσης. Η DNA δεσμάση φυσιολογικά είναι ένα από τα ένζυμα της αντιγραφής που συνδέει κομμάτια DNA. Έτσι προκύπτουν τελικά τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια, με τη δημιουργία 2 φωσφοδιεστερικών δεσμών σε καθένα από τα δύο άκρα ενσωμάτωσης του “ξένου” DNA σε κάθε πλασμίδιο. Συμπερασματικά λοιπόν, η DNA δεσμάση καταλύει το σχηματισμό 4 φωσφοδιεστερικών δεσμών σε κάθε ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.

125. Από έναν ιστό αγνώστου προελεύσεως μελετήθηκε, μετά από κατάλληλη κατεργασία, ο καρυότυπος των κυττάρων του και παρατηρήθηκαν 46 χρωμοσώματα, αριθμός αντίστοιχος με εκείνο που διαθέτουν τα φυσιολογικά σωματικά κύτταρα του ανθρώπου.

α. Να γράψετε τις παρατηρήσεις που θα κάνετε κατά τη μελέτη του καρυότυπου, προκειμένου να διαπιστώσετε αν το κύτταρο του μελετούμενου ιστού ανήκει όντως σε φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο ή σε κύτταρο άλλου είδους (μονάδες 6).

β. Για να επιβεβαιωθεί το συμπέρασμα που προέκυψε από τη μελέτη του καρυότυπου, δηλαδή αν το παραπάνω κύτταρο ανήκει στον άνθρωπο, απομονώθηκε, επιπλέον, το πυρηνικό DNA του κυττάρου και έγιναν κάποιοι υπολογισμοί. Να γράψετε τους υπολογισμούς που έγιναν για τον σκοπό αυτό (μονάδες 3).

γ. Να εξηγήσετε αν το πλήθος των χρωμοσωμάτων σε έναν καρυότυπο σχετίζεται με την εξελικτική ανωτερότητα του είδους του οργανισμού από το οποίο προέρχεται (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων αποτελούν ιδιαίτερα χαρακτηριστικά κάθε είδους. Συνεπώς, για να ανήκουν τα κύτταρα που εξετάζονται στο ανθρώπινο είδος, θα πρέπει τα χρωμοσώματα (εφόσον ο καρυότυπος είναι φυσιολογικός) να έχουν και την ίδια μορφολογία με εκείνα του ανθρώπου. Στα μεταφασικά χρωμοσώματα, η μορφολογία αφορά στο μέγεθος, στη θέση του κεντρομεριδίου και στις χρωματοφόρες ζώνες που εμφανίζονται μετά από κατάλληλη χρώση. Κάθε ζευγάρι μεταφασικών χρωμοσωμάτων που συγκρίνεται με εκείνο του ανθρώπου θα πρέπει να έχει το ίδιο μέγεθος και το κεντρομερίδιο να βρίσκεται στην ίδια θέση στα δύο ομόλογα χρωμοσώματα, ώστε οι βραχίονες που προκύπτουν να έχουν τα ίδια μεγέθη. Αν η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι διαφορετική σε δύο καρυότυπους με το ίδιο πλήθος χρωμοσωμάτων, τότε τα κύτταρα ανήκουν σε διαφορετικά είδη.

β. Η αναλογία των βάσεων και, ως εκ τούτου, ο λόγος $[(A+T)/(G + C)]$ διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού. Με τον υπολογισμό των ποσοστών των αζωτούχων βάσεων και τον υπολογισμό του παραπάνω λόγου (μετά την απομόνωση του πυρηνικού γενετικού υλικού ενός κυττάρου) μπορούμε να διαπιστώσουμε αν δύο κύτταρα ανήκουν στο ίδιο είδος.

γ. Συνήθως, όσο εξελικτικά ανώτερος (και πιο πολύπλοκος) είναι ένας οργανισμός τόσο περισσότερο DNA περιέχει, κατά κανόνα, σε κάθε κύτταρό του. Ωστόσο, η ποσότητα του DNA δεν συμπίπτει πάντα με το πλήθος των χρωμοσωμάτων των κυττάρων του, συνεπώς το τελευταίο δεν είναι ενδεικτικό της πολυπλοκότητας και της εξελικτικής ανωτερότητας του είδους από το οποίο απομονώνεται.

144. Για την περιγραφή του μήκους ενός νουκλεϊκού οξέος συχνά χρησιμοποιείται ο όρος "αριθμός βάσεων" ή "αριθμός ζευγών βάσεων", υποδηλώνοντας ουσιαστικά τον αριθμό των νουκλεοτιδίων ή των ζευγών νουκλεοτιδίων, αντίστοιχα, ενός νουκλεϊκού οξέος. Το μήκος ενός νουκλεϊκού οξέος μπορεί, όμως, να μετρηθεί και με πραγματικές μονάδες μήκους και συγκεκριμένα με τη μονάδα μέτρησης nm (νανόμετρα), την οποία χρησιμοποίησαν οι ερευνητές Wilkins και Franklin, όταν προσδιόρισαν το μήκος του φωσφοδιεστερικού δεσμού. Σε ένα τμήμα ενός δίκλωνου μορίου DNA, που έχει μήκος 3400 nm και περιέχει θυμίνη σε ποσοστό 40%, βρέθηκε ότι η πραγματική απόσταση μεταξύ δύο γειτονικών βάσεων στην ίδια αλυσίδα είναι ίση με 0,34 nm.

α. Να υπολογίσετε το συνολικό αριθμό νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται το παραπάνω τμήμα DNA (μονάδες 6).

β. Να υπολογίσετε τον αριθμό των επιμέρους αζωτούχων βάσεων (μονάδες 3), καθώς και τον αριθμό των φωσφοδιεστερικών δεσμών που υπάρχουν στο συγκεκριμένο δίκλωνο μόριο DNA (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Από τη στιγμή που εξετάζεται τμήμα DNA, αυτό λαμβάνεται ως γραμμικό. Αν το δίκλωνο τμήμα έχει μήκος 3400 nm, τότε ισχύει κατά προσέγγιση $(0,34 \times n) = 3400 \text{ nm}$ [ή $(0,34 \times n) - 0,34 \text{ nm} = 3400 \text{ nm}$ - αφαιρείται ένα μήκος δεσμού γιατί δεν συνδέονται το τελευταίο με το πρώτο νουκλεοτίδιο]. Άρα, στην κάθε αλυσίδα του τμήματος DNA θα περιέχονται $3400 : 0,34 = 10.000$ νουκλεοτίδια (10.000 ζεύγη νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο μόριο). Συνεπώς, ο αριθμός των νουκλεοτιδίων αυτού του τμήματος DNA είναι $2 \times 10.000 = 20.000$ νουκλεοτίδια.

β. Εφόσον $T = 40\% = 0,4$ τότε στα 20.000 θα υπάρχουν 8.000 νουκλεοτίδια με αζωτούχο βάση T και, λόγω συμπληρωματικότητας των βάσεων, 8.000 νουκλεοτίδια με αζωτούχο βάση A. Αντιστοίχως, θα υπάρχουν 2.000 νουκλεοτίδια με αζωτούχο βάση C και 2.000 με αζωτούχο βάση G (αφού $C=G=10\%$).

Οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί είναι κατά δύο λιγότεροι από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων, επειδή το τμήμα είναι δίκλωνο γραμμικό, δηλαδή ισχύει $20.000 - 2 = 19.998$ φωσφοδιεστερικοί δεσμοί.

151. Το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών. Το DNA είναι συνήθως δίκλωνο και το συναντάμε ως γραμμικό ή κυκλικό μόριο. Στα ευκαρυωτικά κύτταρα το γενετικό υλικό φυλάσσεται, κυρίως, μέσα στον πυρήνα του κυττάρου, ενώ στα προκαρυωτικά κύτταρα το κυρίως γενετικό υλικό είναι ένα δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA μήκους περίπου 1 mm και δεν περιβάλλεται από μεμβράνη.

α. Να αναφέρετε σε ποιες περιοχές ενός ευκαρυωτικού κυττάρου εντοπίζονται γραμμικά (μο-

νάδες 2) και σε ποιες κυκλικά μόρια DNA (μονάδες 2). Να εξηγήσετε αν τα γραμμικά μόρια DNA βρίσκονται σε μία ή περισσότερες δόσεις (μονάδες 2).

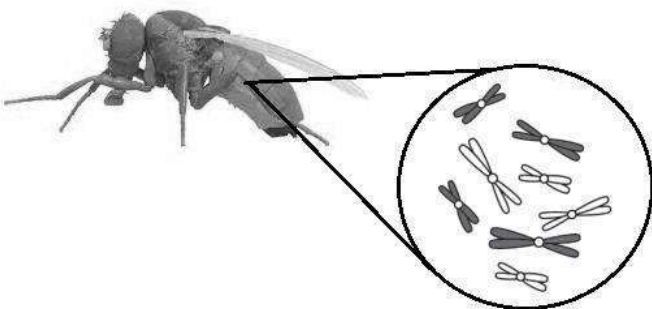
β. Τα προκαρυωτικά κύτταρα εκτός από το κύριο γενετικό υλικό διαθέτουν επιπλέον κυκλικά μόρια DNA με διάφορα μεγέθη, τα πλασμίδια. Αυτά διαθέτουν μοναδικά γονίδια και ιδιότητες. Ένα γονίδιο από τα προαναφερόμενα, το οποίο προσφέρει ανθεκτικότητα σε αντιβιοτικό στα βακτήρια ενός είδους, εντοπίστηκε στο κύριο μόριο DNA βακτηρίων συγγενικού είδους με το οποίο βρίσκονταν σε κοινό περιβάλλον ανάπτυξης. Να ονομάσετε τις βασικές ιδιότητες και τα γονίδια των πλασμιδίων που ευθύνονται για την παραπάνω παρατήρηση (μονάδες 7).

Μονάδες 13

α. Το συνολικό DNA που υπάρχει στον πυρήνα κάθε ευκαρυωτικού κυττάρου δεν είναι ένα ενιαίο μόριο, αλλά αποτελείται από πολλά γραμμικά μόρια, ο αριθμός και το μήκος των οποίων είναι χαρακτηριστικά για τα διάφορα είδη των οργανισμών. Επίσης, γραμμικά μόρια DNA συναντάμε στα μιτοχόνδρια ορισμένων κατώτερων πρωτόζωων (και σε μερικές σπάνιες περιπτώσεις πολυκύτταρων οργανισμών πχ. κνιδόζωα). Κυκλικά μόρια DNA συναντάμε στα μιτοχόνδρια και στους χλωροπλάστες των ευκαρυωτικών κυττάρων. Τα γραμμικά μόρια του πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων βρίσκονται σε μία “δόση” όταν αυτά είναι απλοειδή ή σε δύο “δόσεις” στα διπλοειδή ευκαρυωτικά κύτταρα. (Τα γραμμικά μόρια των μιτοχονδρίων ορισμένων οργανισμών βρίσκονται σε μία ή περισσότερες δόσεις).

β. Στα προκαρυωτικά κύτταρα, εκτός από το κύριο κυκλικό μόριο DNA, υπάρχουν και τα πλασμίδια που είναι δίκλωνα, κυκλικά μόρια DNA. Περιέχουν γονίδια ανθεκτικότητας των βακτηρίων σε αντιβιοτικά και γονίδια που σχετίζονται με την μεταφορά γενετικού υλικού από ένα βακτήριο σε άλλο. Στην τελευταία αυτή ιδιότητα οφείλεται η μεταφορά, αρχικά, του γονιδίου ανθεκτικότητας από το ένα είδος βακτηρίου στο συγγενικό του. Επίσης, τα πλασμίδια μπορούν να ανταλλάσσουν γενετικό υλικό με το κύριο DNA, γεγονός στο οποίο οφείλεται η εύρεσή τους στο κύριο μόριο DNA του συγγενικού είδους.

173. Η μύγα Δροσόφιλα (*Drosophila melanogaster*) χρησιμοποιείται ως πρότυπος οργανισμός για περισσότερο από έναν αιώνα σε μελέτες γενετικής, εμβρυολογίας, γήρανσης, ακόμη και σε πειράματα νευρολογίας που αφορούν στη μάθηση και στη συμπεριφορά.



α. Η μύγα φέρει σε ένα σωματικό της κύτταρο, κατά τη μετάφαση της μίτωσης, οκτώ χρωμοσώματα με συνολικό μήκος γονιδιώματος $6,4 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων. Να προσδιορίσετε τον αριθμό των μορίων DNA και των φωσφοδιεστερικών δεσμών του πυρηνικού DNA σε ένα φυσιολογικό γαμέτη του εντόμου (μονάδες 2), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 4).

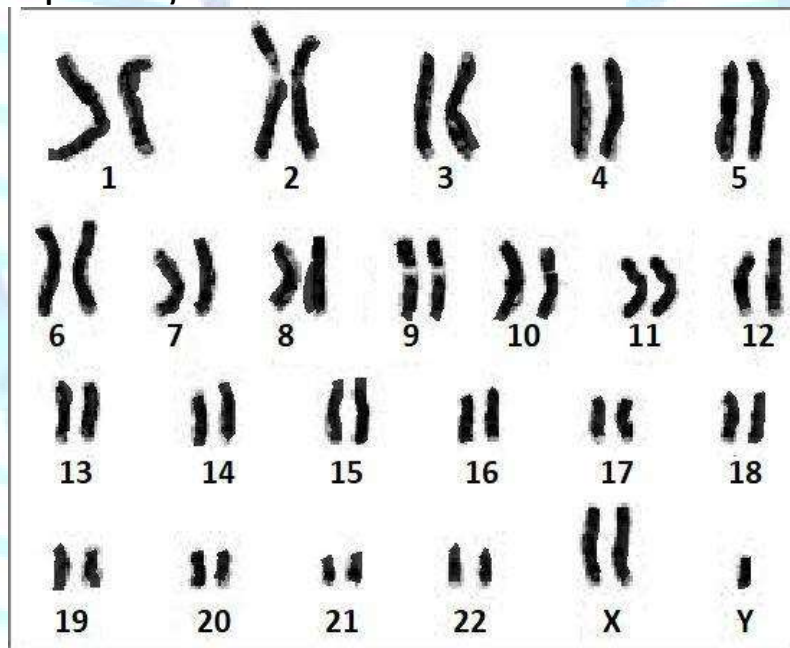
β. Να γράψετε πόσοι διαφορετικοί γαμέτες (από άποψη χρωμοσωμικής σύστασης) πιστεύετε ότι θα μπορούσαν να παραχθούν, ως αποτέλεσμα του ανεξάρτητου συνδυασμού των χρωμοσωμάτων (χωρίς να ληφθούν υπόψη πιθανοί επιχιασμοί) από ένα φυσιολογικό άτομο δροσόφιλας (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Οι γαμέτες των ανώτερων οργανισμών, που είναι απλοειδείς, περιέχουν τον μισό αριθμό χρωμοσωμάτων από τα σωματικά κύτταρα, που είναι διπλοειδή. Κάθε χρωμόσωμα στον γαμέτη αντιπροσωπεύεται από ένα ινίδιο χρωματίνης δηλαδή ένα (γραμμικό) μόριο DNA. Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων του γαμέτη είναι τέσσερα, όσα δηλαδή και τα μόρια DNA γιατί το διπλοειδές σωματικό κύτταρο έχει 8 χρωμοσώματα. Με δεδομένο ότι, ο αριθμός των ζευγών βάσεων στα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά τη μετάφαση αντιστοιχεί σε $6,4 \times 10^8$, σε ένα διπλοειδές κύτταρο πριν την αντιγραφή του DNA αντιστοιχούν σε $3,2 \times 10^8$ και συνεπώς σε ένα απλοειδές κύτταρο (γαμέτη), το συνολικό γονιδίωμα θα αποτελείται από $1,6 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων DNA, που είναι οργανωμένα σε τέσσερα χρωμοσώματα. Κάθε χρωμόσωμα στο γαμέτη αντιπροσωπεύεται από ένα μόριο DNA, γραμμικό εφόσον είναι ευκαρυωτικός οργανισμός, όπου οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί είναι κατά δύο λιγότεροι από τον συνολικό αριθμό των νουκλεοτιδίων του μορίου (που είναι $3,2 \times 10^8$). Άρα οι συνολικοί φωσφοδιεστερικοί δεσμοί σε έναν φυσιολογικό γαμέτη θα είναι $3,2 \times 10^8 - 8$.

β. Θα μπορούσαν να παραχθούν 16 (2^4) διαφορετικοί γαμέτες ως αποτέλεσμα του ανεξάρτητου συνδυασμού των χρωμοσωμάτων. Πιο συγκεκριμένα, αν ο απλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων συμβολίζεται με n τότε ο διπλοειδής, αντίστοιχα, θα συμβολίζεται με $2n$. Στην δροσόφιλα $n = 4$ και $2n = 8$. Όταν ένα κύτταρο με $2n$ χρωμοσώματα υφίσταται μείωση για την παραγωγή γαμετών, τότε οι διαφορετικοί συνδυασμοί μη ομόλογων χρωμοσωμάτων που μπορούν να εμφανιστούν σε διαφορετικούς γαμέτες (απλοειδή κύτταρα) είναι 2^n .

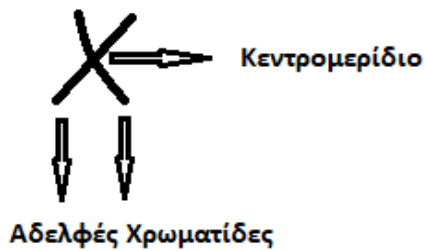
180. Σε ένα εργαστήριο κυτταρογενετικής και στα πλαίσια προγεννητικού ελέγχου παρατηρήθηκε ο παρακάτω καρυότυπος.



α. Να υποδείξετε στον παραπάνω καρυότυπο, σημειώνοντας στην κόλλα σας την ένδειξη που φέρει στο κάτω μέρος του, ένα ζεύγος αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και ένα ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων (μονάδες 2). Να επιλέξετε από τον παραπάνω καρυότυπο και να ζωγραφίσετε ένα χρωμόσωμα, υποδεικνύοντας τις αδελφές χρωματίδες και το κεντρομερίδιο του (μονάδες 4).

β. Να χαρακτηρίσετε τον παραπάνω καρυότυπο ως φυσιολογικό ή παθολογικό (μονάδες 2), αναφέροντας, αν ισχύει η δεύτερη περίπτωση, το είδος του προβλήματος (μονάδες 2) και να περιγράψετε το φύλο και την αναμενόμενη κλινική εικόνα του παιδιού μετά τη γέννησή του (μονάδες 3).

α. Αυτοσωμικά μπορούν να χαρακτηριστούν τα ζεύγη των χρωμοσωμάτων με ενδείξεις 1 έως και 22, ενώ τα χρωμοσώματα του ζεύγους με την ένδειξη X αποτελούν φυλετικά χρωμοσώματα του ατόμου. Στο παρακάτω χρωμόσωμα υποδεικνύονται οι αδελφές χρωματίδες και το κεντρομερίδιο.



β. Πρόκειται για παθολογικό καρυότυπο, αφού παρατηρείται μία αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία στα φυλετικά χρωμοσώματα. Το άτομο πάσχει από σύνδρομο που ονομάζεται σύνδρομο Klinefelter. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα ΧΧΥ,

αντί του φυσιολογικού ζεύγους ΧΥ. Τα άτομα αυτά έχουν εξωτερικά χαρακτηριστικά αρσενικού ατόμου είναι όμως στείρα. Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου εμφανίζονται μετά την εφηβεία.

