



## Θέμα Α

A1. α

A2. γ

A3. δ

A4. β

A5. γ

## Θέμα Β

B1. 1-A, 2-Γ, 3-B, 4-A, 5-Γ, 6-B, 7-A

B2. Ανάλυση DNA, προκειμένου να ανιχνευτεί το υπεύθυνο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία αλληλόμορφο, Ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης, προκειμένου να ανιχνευτεί η HbS και δοκιμασία δρεπάνωσης και παρατήρηση των ερυθρών αιμοσφαιρίων στο μικροσκόπιο, ώστε να ανιχνευτούν ερυθροκύτταρα με δρεπανοειδές σχήμα.

B3. Τα βακτήρια του κάθε στελέχους διαθέτουν πλασμίδια, τα οποία φέρουν γονίδιο ανθεκτικότητας σε κάποιο από τα δύο αντιβιοτικά. Πιο συγκεκριμένα, το στέλεχος Α διαθέτει πλασμίδιο με γονίδιο ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη και το στέλεχος Β πλασμίδιο με γονίδιο ανθεκτικότητας στην πενικιλίνη. Γνωρίζουμε επίσης ότι τα πλασμίδια είναι δίκλωνα κυκλικά μόρια DNA, μικρότερα από το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου, που μπορούν να αντιγράφονται ανεξάρτητα από αυτό και να μεταφέρονται από κύτταρο σε κύτταρο και να μετασχηματίζουν άλλα βακτήρια, ενώ μπορούν να φέρουν διάφορα γονίδια όπως γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά. Έτσι κι εδώ, όταν αναμείξαμε τα δύο στελέχη και τα καλλιιεργήσαμε, κάποια πλασμίδια μπόρεσαν να περάσουν από βακτήρια του ενός στελέχους σε βακτήρια του άλλου και να τα μετασχηματίσουν. Τα βακτήρια που μετασχηματίστηκαν είχαν και τα δύο πλασμίδια, συνεπώς και τα δύο γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά (την αμπικιλίνη και την πενικιλίνη). Επομένως, τα βακτήρια αυτά μπόρεσαν να επιβιώσουν και να αναπτυχθούν σε θρεπτικό που περιέχει και τα δύο αντιβιοτικά, ενώ τα υπόλοιπα βακτήρια πέθαναν. Ο μικρός αριθμός αποικιών που παρατηρούμε να έχει αναπτυχθεί οφείλεται σε αυτά τα λίγα βακτήρια που επιβίωσαν.

B4. Το αντικωδικόνιο είναι το 3'-TAC-5' και ανήκει στο tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Συγκεκριμένα, γνωρίζουμε ότι η πολυπεπτιδική αλυσίδα που συντίθεται επιμηκύνεται από το αμινοτελικό προς το καρβοξυτελικό άκρο της. Έτσι εδώ η σειρά με την οποία προστίθενται τα αμινοξέα είναι: μεθειονίνη, λευκίνη, βαλίνη, αλανίνη, προλίνη. Γνωρίζουμε ακόμα ότι όταν προστίθεται κάποιο νέο αμινοξύ στην πολυπεπτιδική αλυσίδα, αυτή παραμένει ενωμένη με το tRNA που έφερε το αμινοξύ αυτό ριβόσωμα μέχρι να έρθει το tRNA που μεταφέρει το επόμενο και να δημιουργηθεί ακόμα ένας πεπτιδικός δεσμός στην αλυσίδα των αμινοξέων, ενώ το προηγούμενο tRNA απομακρύνεται από το ριβόσωμα. Επομένως, τη στιγμή που εισέρχεται το tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ βαλίνη στο ριβόσωμα, η νεοσυντιθέμενη πολυπεπτιδική αλυσίδα είναι ενωμένη στο tRNA που μεταφέρει τη λευκίνη και μόλις έχει απομακρυνθεί από το ριβόσωμα το tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Και γνωρίζοντας ότι το κωδικόνιο έναρξης-μεθειονίνης στο mRNA είναι το 5'-AUG-3' και πως το αντικωδικόνιο είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο αυτού, προκύπτει ότι το αντικωδικόνιο του ζητούμενου tRNA είναι το 3'-TAC-5'.

## Θέμα Γ

Γ1. Η θέση έναρξης της αντιγραφής βρίσκεται στη θέση Β και το πρωταρχικό τμήμα που τοποθετείται πρώτο στην ασυνεχή αλυσίδα είναι το 2.

Γ2. Το πριμόσωμα ενσωματώνει συνολικά 6 ραδιενεργά νουκλεοτίδια (ριβονουκλεοτίδια με ουρακίλες) και 14 η DNA πολυμεράση κατά την επιμήκυνση των πρωταρχικών τμημάτων.

Όσον αφορά το πριμόσωμα, αυτό συνθέτει μικρά, συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα τμήματα RNA κατά την αντιγραφή του DNA, ώστε η DNA πολυμεράση να μπορέσει να συνθέσει τις νέες αλυσίδες DNA (η πολυμεράση αυτή μπορεί να επιμηκύνει τμήματα νουκλεοτιδίων αλλά όχι να ξεκινά τη σύνθεση μιας αλυσίδας από το μηδέν). Τα πρωταρχικά τμήματα που θα συντεθούν εδώ είναι 3 και τα ριβονουκλεοτίδια με ουρακίλη που θα προστεθούν είναι 6 (δύο για το κάθε πρωταρχικό τμήμα).

Όσον αφορά την DNA πολυμεράση κατά την επιμήκυνση των πρωταρχικών τμημάτων προσθέτει δεοξυριβονουκλεοτίδια στη νεοσυντιθέμενη αλυσίδα DNA κινούμενη με προσανατολισμό 5' προς 3', προσθέτοντας νουκλεοτίδια στο 3' άκρο της αλυσίδας. Η «επιλογή» των νουκλεοτιδίων ανάλογα τη βάση την οποία φέρουν γίνεται με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων: απέναντι από Α της μητρικής αλυσίδας, θα τοποθετηθούν Τ και το αντίστροφο και απέναντι από τις C της μητρικής αλυσίδας, θα τοποθετηθούν G και το αντίστροφο. Έτσι, εδώ συνολικά θα τοποθετηθούν 13 G.

Γ3. Μετά την ολοκλήρωση της αντιγραφής του τμήματος της εκφώνησης θα περιέχονται 18 ραδιενεργά δεοξυριβονουκλεοτίδια με G. Όλα τα νέα νουκλεοτίδια πλέον θα είναι δεοξυριβονουκλεοτίδια. Κατά την αντιγραφή θα προκύψουν δύο μόρια DNA που το καθένα θα έχει μια παλιά αλυσίδα (που δε θα φέρει κανένα ραδιενεργό νουκλεοτίδιο) και μια νέα (που θα φέρει ραδιενεργά νουκλεοτίδια με γουανίνη). Έτσι, για το μόριο που θα προκύψει από την αντιγραφή της πάνω αλυσίδας θα έχουμε 10 ραδιενεργά νουκλεοτίδια και σε αυτό που θα προκύψει από την αντιγραφή της κάτω θα έχουμε 8 ραδιενεργά νουκλεοτίδια, συνολικά επομένως 18.

Γ4. Κατάλληλο πλασμίδιο ως φορέας κλωνοποίησης είναι το Α.

Ένα πλασμίδιο για να μπορέσει να λειτουργήσει ως φορέας κλωνοποίησης, θα πρέπει μεταξύ άλλων να διαθέτει μία φορά μια θέση κοπής για κάποια περιοριστική ενδονουκλεάση. Αν διαθέτει παραπάνω από μία θέσεις κοπής για την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση, τότε μετά την πέψη του πλασμιδίου από την ενδονουκλεάση αυτή, το πλασμίδιο θα καταστραφεί. Παρατηρούμε ότι το πλασμίδιο Α διαθέτει μία φορά με το σωστό προσανατολισμό τη θέση που αναγνωρίζει και κόβει η EcoRI, ενώ το πλασμίδιο Β δύο φορές, με αποτέλεσμα αν το Β πεπτεί με την EcoRI να κοπεί στις δύο αυτές θέσεις και να καταστραφεί.

Γ5. Μια πιθανή αλληλουχία 14 νουκλεοτιδίων που να ικανοποιεί τα κριτήρια της εκφώνησης είναι:

3'-CCCCTTAAGTACAA-5'

Γνωρίζοντας ότι το mRNA είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο προς τη μη κωδική αλυσίδα του DNA η οποία είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με την κωδική αλυσίδα του DNA και πως το τμήμα του mRNA που κωδικοποιεί για το ολιγοπεπτίδιο ξεκινά με κωδικόνιο έναρξης, 5'-AUG-3', αναζητούμε στο τμήμα που μας δίνεται στην εκφώνηση κωδικόνιο ATG, ενώ ψάχνουμε και κωδικόνιο λήξης προχωρώντας με βήμα τριών νουκλεοτιδίων (κώδικας τριπλέτας), μην παραλείποντας κάποιο νουκλεοτίδιο (συνεχής γενετικός κώδικας) και μη μετρώντας κάποιο νουκλεοτίδιο σε δύο τριπλέτες νουκλεοτιδίων (μη επικαλυπτόμενος γενετικός κώδικας). Πράγματι,

στην πάνω αλυσίδα, τα νουκλεοτίδια 7-9 από αριστερά αποτελούν το πιθανό κωδικόνιο έναρξης ATG και προχωρώντας όπως παραπάνω καταλήγουμε στο 6<sup>ο</sup> κωδικόνιο που είναι το TGA (λήξης). Άρα, ο προσανατολισμός είναι στην πάνω αλυσίδα 5' προς 3' (αριστερά προς τα δεξιά) και στην κάτω αλυσίδα 3' προς 5' (αριστερά προς τα δεξιά).

Ακόμα, για να μεταγραφεί σωστά το γονίδιο που θα έχει εισαχθεί στο πλασμίδιο θα πρέπει να τοποθετηθεί με τέτοιο προσανατολισμό ώστε το κωδικόνιο έναρξης να βρεθεί προς το μέρος του υποκινητή, ώστε να μπορέσει η RNA πολυμεράση να προσδεθεί σε αυτόν και να ξεκινήσει να μεταγράφει το γονίδιο με σωστό προσανατολισμό (το κωδικόνιο έναρξης εγγύτερα στο 5' άκρο του mRNA που συντίθεται).

Για να μπορέσουμε να βεβαιωθούμε ότι το τμήμα DNA που μας ενδιαφέρει έχει εισαχθεί στο πλασμίδιο με το σωστό προσανατολισμό θα πρέπει ο ανιχνευτής (σεσημασμένο μόριο με συμπληρωματική και αντιπαράλληλη αλληλουχία με την αλληλουχία στόχο) που θα χρησιμοποιήσουμε να υβριδοποιείται με μέρος του πλασμιδίου και με μέρος του DNA που θα εισάγουμε στο πλασμίδιο. Εδώ επιλέξαμε να υβριδοποιείται ο ανιχνευτής με μέρος του πλασμιδίου που βρίσκεται εγγύτερα στον υποκινητή και με την αρχή του γονιδίου που μας ενδιαφέρει. Έτσι, μια πιθανή αλληλουχία ανιχνευτή θα είναι η 3'-CCCCTTAAGTACAA-5'.

#### Θέμα Δ

Δ1. Ο ελάχιστος αριθμός είναι 2 χρωμοσώματα, το Y και το 21. Αφού ο παππούς 1 πάσχει, ενώ ο Κώστας είναι υγιής, αναγκαστικά ο Κώστας θα είναι φορέας της ασθένειας και το αλληλόμορφο για την ομοκυστινουρία θα έχει κληροδοτηθεί σε αυτόν από τον πατέρα του, ενώ από τη μητέρα του που είναι φορέας της νόσου θα έχει προσλάβει το φυσιολογικό. Αφού πάσχει ο γιος του, σημαίνει ότι είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο και, συνεπώς, θα έχει κληροδοτηθεί σε αυτόν από τον Κώστα το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που έχει πάρει με τη σειρά του από τον πατέρα του, άρα και το χρωμόσωμα 21 στο οποίο εδράζεται το γονίδιο. Ακόμα, επειδή είναι αρσενικός απόγονος, το Y χρωμόσωμα θα το έχει πάρει από τον πατέρα του, ο οποίος με τη σειρά του θα το έχει κληρονομήσει από τον παππού 1. Έτσι, ο ελάχιστος αριθμός θα είναι 2 χρωμοσώματα.

Δ2. Η τρισωμία 21 είναι μια αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία που οφείλεται στο ότι τα άτομα που πάσχουν έχουν τρία αντί για δύο χρωμοσώματα 21. Εφόσον η Μαρία έχει τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων για το 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα, τότε θα έχει και τρία διαφορετικά χρωμοσώματα. Κάτι τέτοιο μπορεί να έχει συμβεί αν κατά το σχηματισμό των γαμετών της μητέρας στην πρώτη μειωτική διαίρεση δεν έγινε διαχωρισμός του 21<sup>ου</sup> ζεύγους ομόλογων χρωμοσωμάτων με αποτέλεσμα να δημιουργηθεί γαμέτης που έφερε δύο διαφορετικά χρωμοσώματα 21 αντί για ένα. Και επειδή η μητέρα είναι ετερόζυγη όσον αφορά την ομοκυστινουρία (το γονίδιο της οποίας εδράζεται στο 21<sup>ο</sup> ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων) μιας και η μητέρα της είναι ομόζυγη για το παθολογικό αφού πάσχει, ενώ η ίδια είναι υγιής, ο γαμέτης αυτός θα έφερε και το επικρατές φυσιολογικό και το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο. Το ωάριο αυτό θα γονιμοποιήθηκε με φυσιολογικό σπερματοζωάριο (το οποίο θα μπορούσε να έφερε είτε το υπολειπόμενο αλληλόμορφο για τη νόσο, είτε το επικρατές φυσιολογικό) και έτσι, να προέκυψε παιδί με σύνδρομο Down και τρία διαφορετικά χρωμοσώματα 21. Επειδή όμως έχει έστω και μία φορά το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο, η Μαρία δε θα πάσχει από ομοκυστινουρία.

Δ3. Αναλογία Αρσενικών : Θηλυκών απογόνων -> 1:1, άρα δεν υπάρχει κάποιο θνησιγόνιο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο γονίδιο.

Η αναλογία για το μέγεθος των φτερών είναι ίδια ανεξάρτητα του φύλου των ατόμων και είναι 3:1, άρα μιλάμε για αυτοσωμικό γονίδιο με σχέση επικρατούς-υπολειπόμενου μεταξύ των δύο αλληλομόρφων. Επικρατές αυτό για τα κανονικά φτερά, υπολειπόμενο αυτό για τα ατροφικά.

Όσον αφορά τις κεραίες, όλοι οι θηλυκοί απόγονοι έχουν μικρές κεραίες, ενώ το 50% των απογόνων έχουν μικρές κεραίες και το υπόλοιπο 50% μεγάλες κεραίες. Παρατηρούμε, επομένως ότι η φαινοτυπική αναλογία μεταβάλλεται μεταξύ των δύο φύλων των απογόνων. Άρα το χαρακτηριστικό είναι φυλοσύνδετο. Επειδή μάλιστα ο φαινότυπος των μεγάλων κεραίων εμφανίζεται μόνο στα αρσενικά, ενώ τα θηλυκά εμφανίζουν ομοιόμορφο φαινότυπο, προκύπτει ότι το αλληλόμορφο για τις μεγάλες κεραίες είναι υπολειπόμενο αυτού για τις μικρές κεραίες.

Δ4. Έστω A -> το αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο για τα κανονικά φτερά.

α -> το αυτοσωμικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο για τα ατροφικά φτερά.

Για να προκύψει αναλογία 3:1 στην  $F_2$  γενιά, σημαίνει ότι η  $F_1$  γενιά αποτελείται από άτομα ετερόζυγα, δηλαδή με γονότυπο Aa. Για να προκύψουν τέτοιοι απόγονοι η P γενιά θα πρέπει να έχει γονοτύπους AA για το αρσενικό άτομο και αα για το θηλυκό ή το αντίστροφο.

Έστω  $X^B$  -> το φυλοσύνδετο επικρατές αλληλόμορφο για τις μικρές κεραίες.

$X^b$  -> το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο για τις μεγάλες κεραίες.

Για να προκύψουν στην  $F_2$  γενιά όλα τα θηλυκά με μικρές κεραίες και τα μισά αρσενικά με μεγάλες και τα άλλα μισά με μικρές κεραίες, σημαίνει ότι η  $F_1$  γενιά αποτελείται από θηλυκά άτομα ετερόζυγα, δηλαδή με γονότυπο  $X^BX^b$  και αρσενικά άτομα με  $X^BY$ . Για να προκύψουν τέτοιοι απόγονοι η P γενιά θα πρέπει να έχει γονοτύπους  $X^BY$  για το αρσενικό άτομο και  $X^BX^b$  για το θηλυκό.

Άρα οι πιθανοί γονότυποι της πατρικής γενιάς θα είναι:

$AAX^BX^b$  ή  $aaxX^BX^b$  και  $aaxX^BY$  ή  $AAX^BY$

Για την πρώτη θυγατρική γενιά:

$AaX^BX^b$  και  $AaX^BY$ .