**ΘΕΜΑ Α**

**Α1** **γ**

**Α2** **β**

**Α3** **α**

**Α4** **γ**

**Α5** **δ**

**ΘΕΜΑ Β**

**Β1)** 1- στ, 2-ε, 3-α, 4-γ, 5-δ

**Β2)**

Σύμφωνα με τα διαγράμματα, το κύτταρο Α πραγματοποιεί μίτωση ενώ το κύτταρο Β μείωση. Στην μίτωση, ένα διπλοειδές κύτταρο (α) διπλασιάζει το γενετικό του υλικό (2α) και στη συνέχεια πραγματοποιείται ακριβοδίκαιη διανομή γενετικού υλικού σε δύο θυγατρικά κύτταρα (α). Κατ' αντιστοιχία, στην μείωση λαμβάνει χώρα η παραγωγή των γαμετών. Η διαδικασία ξεκινάει από ένα άωρο γεννητικό κύτταρο (διπλοειδές (α)). Στη συνέχεια γίνεται αυτοδιπλασιασμός του γενετικού υλικού (2α) και η πρώτη μειωτική διαίρεση (α). Τέλος, ακολουθεί η δεύτερη μειωτική διαίρεση για την παραγωγή των γαμετών, οι οποίοι αποτελούν απλοειδή κύτταρα (α/2). Η γενετική σταθερότητα εξασφαλίζεται με την μίτωση, ενώ η γενετική ποικιλομορφία με την μείωση.

**Β3)** Υβρίδωμα: Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ σημαντικά στην Ιατρική και χρησιμοποιούνται για ως διαγνωστικά για την ανίχνευση ασθενειών ή ως εξειδικευμένα φάρμακα. Συνεπώς η εργαστηριακή τους παραγωγή σε μεγάλες ποσότητες κρίνεται απαραίτητη. Επειδή τα Β- λεμφοκύτταρα δεν επιβιώνουν εκτός σώματος και δεν διατηρούνται σε κυτταροκαλλιέργειες. Την ιδιότητα αυτή την αποκτούν ύστερα από σύντηξή τους με καρκινικά κύτταρα. Τα υβριδικά αυτά κύτταρα, ονομάζονται υβριδώματα και έχουν την ιδιότητα να παράγουν μεγάλο αριθμό μονοκλωνικών αντισωμάτων.

Μετουσίωση: Η τρισδιάστατη μορφή μίας πρωτεΐνης καθορίζει τη λειτουργία που αυτή επιτελεί. Όταν η πρωτεΐνη εκτεθεί σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας και p Η, τότε υφίσταται μετουσίωση. Δηλαδή, σπάνε οι δεσμοί που έχουν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών της ομάδων, με την τρισδιάστατη δομή της να καταστρέφεται, και την πρωτεΐνη να χάνει τη λειτουργικότητά της.

**Β4)** Η αντιγραφή του DNA είναι μία βασική του λειτουργία που εξασφαλίζει τη διατήρηση και μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας από κύτταρο σε κύτταρο και οργανισμό σε οργανισμό. Η πιστότητα της αντιγραφής εξασφαλίζεται με:

1) Τη συμπληρωματικότητα των αζωτούχων βάσεων

2) Τον ελεγκτικό ρόλο της DNA πολυμεράσης
3) Τη δράση των επιδιορθωτικών ενζύμων (πιθανότητα λάθους $1/10^{10}$)

**Β5)**

- Αλληλουχία αμινοξέων
- Δευτεροταγής, τριτοταγής, τεταρτοταγής
- Περιβάλλον
- Διαφορετικό επίπεδο οργάνωσης

**ΘΕΜΑ Γ**

Γ1 . το Α με το 2

Το Β με το 1,3,4

Το Γ με το 4, 3

Γ2. Το άτομο Ι1 δεν φέρει κανένα από το αλληλόμορφο β1, β2 διότι δεν έχει καμία θέση αναγνώρισης η περιοριστική ενδονουκλεάση

Το άτομο Ι2 έχει το αλληλόμορφο β1 αλλα όχι το β2 δίοτι μόνο η περιοριστική ενδονουκλεάση Ε1 αναγνωρίζει

Το άτομο ΙΙ4 έχει μόνο το γονίδιο β2 και όχι το β1

Το άτομο ΙΙΙ1 έχει και το γονίδιο β1 και το β2

Γ3. Ι3-Ββ2 , Ι4- Ββ2 , ΙΙ1 Ββ1, ΙΙ3 Ββ2

Γ4. Το ΙΙ3 δίνει τα παρακάτω τμήματα:

Ε1 : ένα τμήμα 500 ζ.β

Ε2 : ένα τμήμα 500 ζ.β , 200 ζβ , 300 ζ.β

Γ5. Ββ1 χ Ββ2

Γαμέτες : Β, β1 // Β, β2

Απόγονοι : ΒΒ, Ββ2 , Ββ1 , β1β2

Πιθανότητα να φέρει το β2 : 50% ή 1/2

**ΘΕΜΑ Δ**

**Δ1**

**α)**

I→ αλυσίδα γονιδίου

II→ cDNA

**β)** Το ώριμο mRNA χρησιμοποιείται σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA (cDNA: complementary DNA). Η σύνθεση του cDNA γίνεται από το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση. Το παραγόμενο cDNA είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο του mRNA.

Το mRNA προκύπτει με τη διαδικασία της μεταγραφής. Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια, τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5'φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5'→3' όπως και η αντιγραφή. Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

Οπότε το cDNA έχει την ίδια αλληλουχία βάσεων με την <u>μη κωδική</u> αλυσίδα του γονιδίου (εκτός του εσωνίου/-ων που μπορεί να παρεμβάλλονται) και υβριδοποιείται (πλήρως ή μερικώς, αναλόγως αν δεν υπάρχουν ή αν υπάρχουν εσώνιο/-α) με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

Άρα στην υβριδοποίηση συμμετέχει η κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

γ) Οι περιοχές α και β αντιπροσωπεύουν τις περιοχές των εσωνίων που δεν υβριδοποιούνται με το cDNA. Καθώς προέκυψε από την αντίστροφη μεταγραφή του <u>ώριμου mRNA</u>.

Συμπεραίνουμε πως το mRNA θα είναι ώριμο, καθώς απομονώθηκε από το κυτταρόπλασμα του ευκαρυωτικού κυττάρου.

Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, το mRNA που παράγεται κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου συνήθως δεν είναι έτοιμο να μεταφραστεί, αλλά υφίσταται μια πολύπλοκη διαδικασία ωρίμανσης. Τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών (και των ιών που τους προσβάλλουν) είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα. Δηλαδή, η αλληλουχία που μεταφράζεται σε αμινοξέα διακόπτεται από ενδιάμεσες αλληλουχίες οι οποίες δε μεταφράζονται σε αμινοξέα.

Οι αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα ονομάζονται εξώνια και οι ενδιάμεσες αλληλουχίες ονομάζονται εσώνια.

Όταν ένα γονίδιο που περιέχει εσώνια μεταγράφεται, δημιουργείται το πρόδρομο mRNA που περιέχει και εξώνια και εσώνια.

Το πρόδρομο mRNA μετατρέπεται σε mRNA με τη διαδικασία της ωρίμανσης, κατά την οποία τα εσώνια κόβονται από μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά «σωματίδια» και απομακρύνονται. Τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια αποτελούνται από snRNA και από πρωτεΐνες και λειτουργούν ως ένζυμα: κόβουν τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια μεταξύ τους. Έτσι σχηματίζεται το «ώριμο» mRNA.

Οπότε το, συμπληρωματικό του ώριμου mRNA, cDNA, δεν θα περιέχει τις περιοχές των εσωνίων που ανήκουν στη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, άρα δεν θα υβριδοποιείται πλήρως με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

Για αυτό και παρουσιάζεται αυτή η εικόνα των «φουρκετών» στο σχήμα 3.

**Δ2.**

Υγιείς γονείς.

$X^AX^\alpha$ x $X^AY$

Η μητέρα αναγκαστικά θα είναι φορέας του φυλοσύνδετου υπολειπόμενου γονιδίου, αφού εμφανίστηκε στην κόρη.

Η κόρη για να πάσχει από την ασθένεια, θα πρέπει να ομόζυγη και να έχει γονότυπο $X^\alpha X^\alpha$.

Αποκλείεται η περίπτωση να είναι $X^\alpha 0$ (Turner) καθώς δίδεται από την εκφώνηση, πως θα έχει φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων.

Για να έχει δύο αντίγραφα του αλληλομόρφου $X^\alpha$ η κόρη, η μοναδική περίπτωση να συμβεί αυτό, είναι να έχει πραγματοποιηθεί μη αποχωρισμός των αδελφών χρωματίδων στην ανάφαση ΙΙ της $2^{ης}$ μειωτικής διαίρεσης της μητέρας.

Και αφού η κόρη, έχει φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων, θα πρέπει το μη φυσιολογικό ωάριο αυτό ($X^\alpha X^\alpha$) να γονιμοποιήθηκε από μη φυσιολογικό γαμέτη του πατέρα, ο οποίος δεν θα είχε κανένα φυλετικό χρωμόσωμα.

Το σπερματοζωάριο/γαμέτης αυτό, μπορεί να προέκυψε τόσο από μη διαχωρισμό των φυλετικών ΧΥ του πατέρα στην $1^η$ μειωτική διαίρεση (ανάφαση Ι), είτε από μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων (ΧΧ ή ΧΥ) κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση (ανάφαση ΙΙ).

**Δ3.** Μεταλλαγμένη Α: αντικατάσταση της δεύτερης βάσης (Τ)του τέταρτου κωδικονίου από ΤΤG σε TGG, από Λευκίνη σε τρυπτοφάνη
Μεταλλαγμένη Β: αντικατάσταση της πρώτης βάσης του 6ου σε κωδικόνιο λήξης.
Μεταλλαγμένη Γ : έλλειψη της πρώτης βάσης του Δεύτερου κωδικονίου. Οπότε αλλάζει ο τρόπος ανάγνωσης των κωδικονίων που ακολουθούν

5΄ATG ACA GGT TGT GGG GAG AC 3΄

Μεταλλαγμένη Δ: προσθήκη τριών βάσεων 5΄TGT3΄ μετά από την πρώτη βάση της αδενίνης του 3$^{ου}$ κωδικονίου. Οπότε αλλάζει το τρίτο κωδικόνιο σε 5΄ATG 3΄ και ακολουθείται από το κωδικόνιο 5΄ TGG 3΄, μεθειονίνης και τρυπτοφάνης αντίστοιχα. Με αυτό τον τρόπο τα υπόλοιπα κωδικόνια που ακολουθούν παραμένουν ίδια.

Β. 5΄ATG CAC AGG TTG TGG GGA GAC 3΄